

КЛИНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ В ПЕДИАТРИИ

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
МОЛДАВСКОЙ ССР
Кишиневский государственный медицинский институт

В. А. ЕРЕНКОВ

КЛИНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ В ПЕДИАТРИИ

СПРАВОЧНОЕ ПОСОБИЕ

ИЗДАТЕЛЬСТВО «ШТИИНЦА», КИШИНЕВ * 1977

618Д
Е70

УДК 616—071:616—053.2

В книге представлены краткие сведения о 356 клинических синдромах у детей и подростков, а также лаконичная информация о данных лабораторных и инструментальных исследований.

Клинические синдромы изложены в форме эпонимов, то есть названы по имени авторов, впервые описавших тот или иной синдром. Для облегчения пользования справочным пособием в конце его имеется систематизация синдромов по характеру патологии.

Книга призвана облегчить врачам, фельдшерам и студентам медицинских вузов решение вопросов диагностики многочисленной патологии у детей и подростков.

Рецензенты: проф. Ф. М. Китикарь, проф. Л. Ф. Макарова

Е $\frac{52000-40}{М 755(12)-77}$ 146—77

ПРЕДИСЛОВИЕ

За последние 20—25 лет в литературе описаны десятки неизвестных ранее клинических синдромов и заболеваний. Причем эти понятия иногда настолько сближаются, что их трудно разграничить. Однако от этого суть дела не страдает. Врач обязан прежде всего распознать болезнь на основании клинических данных и другой информации, которую он получает при помощи дополнительных методов исследования.

Современная синдромология, облеченная в форму эпонимов, является ценным путеводителем в океане различной патологии. Большие достижения генетики вообще и медицинской в частности послужили толчком к всестороннему и глубокому изучению наследственных аномалий у детей. Оказалось, что очень многие врожденные пороки являются сочетанными, то есть поражают не один орган или систему, а сразу несколько. Следовательно, в диагностике и лечении таких заболеваний логичен и совершенно необходим творческий союз педиатров с представителями других медицинских специальностей. Поэтому в данную книгу включены синдромы, представляющие интерес для врачей самого разного профиля (педиатров, невропатологов, окулистов, ортопедов и др.).

При создании пособия автор стремился решить следующие задачи:

а) возможно полно представить клиническую синдромологию у детей в эпонимах;

б) дать краткое определение каждого клинического синдрома;

в) указать точные сведения о том, в каком году, кем и в какой стране впервые описан клинический синдром (после названия синдрома эти сведения приводятся именно в такой последовательности);

г) в сжатом виде дать информацию о ведущих и факультативных симптомах, по совокупности которых можно строить предположительный диагноз или категорично решать вопрос о нем;

д) там, где это возможно, кратко изложить сведения о результатах лабораторных и инструментальных исследований;

е) по возможности осветить современные взгляды на этиологию и патогенез клинических синдромов, их прогноз.

При оформлении наименований синдромов строго учитывался приоритет отечественных ученых и врачей. Поэтому некоторые названия синдромов в эпонимическом выражении отличаются от приведенных в других литературных источниках.

Синдромы, которые встречаются очень редко, также включены в общее число, что вполне оправдано необходимостью распознать любую патологию. В справочник вошли многие клинические синдромы, описанные в мировой литературе в 60—70-х годах текущего столетия. Изложение их представлено с учетом достижений в области генетики, биохимии, иммунологии и других отраслей медицинской науки.

АБДЕРГАЛЬДЕНА — КАУФМАННА синдром (1903 г., Abderhalden, Kaufmann, Швейцария) — врожденная патология обмена аминокислот (цистиноз).

В основе синдрома лежит ферментативный дефект, следствием которого является нарушение цистинового обмена и процессов дезаминирования. Как вторичный процесс развиваются гломерулонефрит и канальцевый нефроз (из-за поражения канальцев выделяемым цистином), а далее — нефросклероз и почечная недостаточность, повышение артериального давления.

Нарушение цистинового обмена ведет к обильному отложению его в клетках ретикулоэндотелиальной системы — в костях, печени, селезенке, лимфоузлах.

Первые признаки болезни проявляются обычно в грудном возрасте. Отмечаются: отставание в весе и росте, анорексия, рвота, запоры, полидипсия, полиурия, иногда — гастроэнтерит с эксикозом. Нередко имеется никтурия и изостенурия. Характерны термолабильность, мышечная слабость и гипотония (из-за гипокалиемии). По причине накопления цистиновых кристаллов в конъюнктиве отмечается нередко светобоязнь. Часто возникает Д-резистентный рахит со значительными и характерными костными изменениями.

Лабораторно выявляется гипераминоацидурия. Однако в некоторых случаях в моче цистин не обнаруживается. С большим постоянством в моче определяется аммиак, нередко — сахар. В крови у части больных находят уменьшение калия и фосфатов, признаки сгущения ее. Диагностическое значение имеет исследование глаз ребенка при помощи щелевой лампы. При этом выявляют цистиновые кристаллы в роговице и конъюнктиве в виде множества точек с металлическим оттенком.

Прогноз неблагоприятный. Большинство больных умирает в первые 10 лет жизни.

АБРАМОВА — ФИДЛЕРА миокардит (1897 г., русский врач С. С. Абрамов; 1899—1900 гг., Fiedler, Германия) — острое заболевание неизвестной этиологии, называемое «идиопатическим».

Встречается преимущественно у детей раннего возраста. Начинается остро, нередко с катарального поражения верхних дыхательных путей и других продромальных явлений. Последние могут отсутствовать.

Характерны признаки острой сердечной недостаточности, развивающиеся одновременно с картиной миокардита. Уже с первого дня болезни (или несколько позже) появляется сильная одышка, беспокойство, цианоз, нарастающее расширение границ сердца во все стороны. Тоны сердца глухие. Нарушается сердечный ритм: отмечаются экстрасистолия или ритм галопа. На ЭКГ — признаки, характерные для миокардита. В картине крови — лейкоцитоз, СОЭ значительно повышена.

Прогноз не всегда благоприятный: возможен смертельный исход.

АБРИКОСОВА—БЛАНДА—УАЙТА—ГАРЛЕНДА синдром (1911 г., русский врач А. И. Абрикосов; 1932—1933 гг., Bland, White, Garland, США) — врожденный порок сердца. Возникает аномалия левой венечной артерии, которая отходит не от аорты, а от легочной артерии. При этом мышца левого желудочка получает кровь, бедную кислородом (венозную), гипертрофируется, а также расширяется из-за возникающих в ней инфарктов. Одновременно фиброзируется и утолщается эндокард.

Признаки болезни обнаруживаются в первые месяцы жизни, иногда несколько позже. Цианоз, одышка, тахипноэ, хрипящее дыхание чередуются с приступами побледнения, резкого беспокойства, асфиксии, рвоты.

Клинически и рентгенологически определяется кардиомегалия (особенно расширены левые отделы сердца). На ЭКГ: смещение зубца Т в стандартных, а также в левых прикардиальных отведениях.

Прогноз плохой (чаще смерть наступает в грудном возрасте).

АДДИСОНОВА БОЛЕЗНЬ (1855 г., Addison, Англия) хроническая недостаточность надпочечников, «бронзовая болезнь» (правильно Эддисонова болезнь).

Основу патогенеза составляет выпадение коры надпочечников, что ведет к понижению экскреции кортикостероидов, нарушению минерального и пигментного обменов. Страдает при этом обмен белков и углеводов. Причиной болезни может быть врожденная гипоплазия надпочечников, частичная или полная атрофия коры их на почве кровоизлияний, инфекций, опухолей и пр.

Клиника болезни у новорожденного: рвота фонтаном, жидкий частый стул, признаки эксикоза, гипотрофия, смуглая кожа. Для детей раннего возраста характерны диспепсические явления, анорексия, исхудание, общая слабость и гипотония мышц, адинамия, понижение артериального давления, тахикардия, тахипноэ, цианоз, судороги, уменьшение в крови содержания натрия, хлоридов, сахара, повышение уровня калия, гиперпигментация кожи и слизистых с различными оттенками (от янтарного до темно-коричневого, почти черного).

В раннем и более позднем возрасте у детей возможны значительные неврологические расстройства: приступы типа джексоновской эпилепсии, явления менингизма, вегетативные нарушения.

Эта болезнь встречается у детей редко, но она опасна и требует оказания неотложной помощи.

АЙЕРСЫ синдром (1901 г., Ayerza, Аргентина) — первичная гипертония малого круга кровообращения («черный цианоз», «черная кардиопатия»).

Основу страдания составляет первичный склероз легочной артерии, а также ее эндоартериит и эмболия с развитием вторичного склероза. В детском возрасте чаще имеет наследственное происхождение. Симптомы: общий резкий цианоз, разной степени одышка, боли в области сердца и груди, иногда кровохарканье, пальцы в виде «барабанных палочек». Отмечаются резкая гипертрофия правой половины сердца, акцент второго тона на легочной артерии, низкое артериальное давление в периферических сосудах; на ЭКГ — признаки правограммы и нарушения трофики миокарда.

На рентгенограмме: выбухание конуса легочной артерии, резко расширенные (как бы «ампутированные») прикорневые ветви, обеднение легочного рисунка на периферии легочных полей, значительное увеличение размеров сердца за счет правого желудочка.

Прогноз неблагоприятный.

АЛАЖУАНИНА синдром (1930 г., Alajouanine, Франция) — врожденное поражение центральной нервной системы ребенка в виде двустороннего пареза лицевого (по центральному типу) и отводящего нервов. Одновременно отмечается врожденная двусторонняя деформация стоп.

Прогноз для жизни благоприятный.

АЛИБЕРА синдром (1935 г., Alibert, Франция) — синдром «дряблой кожи».

Характерные признаки — гиперплазия и дряблость кожи, которая свисает вялыми складками и не изменяется в цвете. Встречаются локализованные и генерализованные формы этого наследственного заболевания. При локализованных формах поражается кожа только на лице или шее, животе или конечностях, при генерализованных — изменяется кожный покров.

При гистологическом исследовании кожи находят резкое уменьшение и истончение эластических волокон в глубоких слоях кожи. Этим и определяется ее выраженная дряблость. Дифференцировать данный синдром надо с синдромом Элерса-Данлоса и прогерией.

Прогноз для жизни благоприятный.

АЛЛЕМАННА синдром (1936 г., Allemann, Швейцария) — врожденный комбинированный порок развития в виде двойной почки (или других аномалий этого органа), пальцев в виде «барабанных палочек» на руках и ногах.

АЛЬБЕРС—ШЕНБЕРГА синдром (1904 г., Albers-Schönberg, Германия) — системный остеосклероз (остеопетроз, миелосклероз, «мраморная болезнь»).

Наследственная болезнь, передающаяся по доминантному и рецессивному типу.

Выделяют две формы заболевания: доброкачественную и злокачественную. Первая протекает без выраженных клинических симптомов и распознается в основном рентгенографически. Рентгеновские снимки выявляют признаки оссификации костного мозга трубчатых костей («мраморные кости»). Постепенно могут развиваться гипопластическая анемия и геморрагический симптомокомплекс.

При злокачественной форме, наряду с оссификацией костного мозга всех трубчатых костей, возникают деформации скелета, задержка роста, нарушение походки, повышенная ломкость костей, склонность к остеомиелиту и кариесу зубов. Одновременно развивается тяжелая гипопластическая анемия с явлениями эритробластоза и экстрамедуллярного кроветворения в печени, селезенке, лимфоузлах, а также — субпериостально.

Печень и селезенка обычно увеличены. Злокачественная форма чаще проявляется в раннем детском возрасте и может сопровождаться отставанием не только в физическом, но и в психическом развитии, гидроцефалией, атрофией зрительного и слухового нервов.

Кроме анемии могут быть гемоцитобластоз, миелобластоз, миелоцитоз, что затрудняет диагностику.

Для диагноза важное значение имеет рентгенологически обнаруживаемое гомогенное склерозирование трубчатых костей с отсутствием при этом обычной костной структуры.

Прогноз при злокачественной форме системного остеосклероза неблагоприятный.

АЛЬПЕРСА синдром (1931 г., Alpers, США) — семейно-наследственное заболевание, основу которого составляет диффузная атрофия коры головного мозга с одновременными дегенеративными изменениями в мозжечке, зрительном бугре, в области базальных ганглиев.

Признаки болезни обнаруживаются уже в раннем детском возрасте: задержка психического и физического развития, гиперкинезы, клонические судороги, тремор, хореоатетоз, иногда — амавроз. Постепенно развиваются признаки децеребрации.

Лечение неэффективно, прогноз плохой.

АЛЬПОРТА синдром (1902 г., Guthrie; 1927 г., Alport, Англия) — наследственная нефропатия в сочетании с тугоухостью, вплоть до глухоты.

Наследственное страдание, передаваемое по доминантному типу. Клиника: прогрессирующая почечная недостаточность, нарастающая потеря слуха, иногда — врожденная катаракта.

Моча: эритроцитурия, альбуминурия, цилиндрурия, иногда — глюкозурия. Нефропатия, будучи злокачественной, ведет к сморщиванию почек. Лечение неэффективно. Прогноз неблагоприятный.

АНДЕРСЕНА синдром (1938 г., Andersen, США) — врожденная энзимопатия, кистофиброз, муковисцидоз.

Наследственная передача осуществляется по рецессивному типу. Имеется системное поражение экскреторных желез из-за очень густого, вязкого секрета. Сгущение слизи происходит как следствие нарушения структуры ее мукополисахаридов и электролитного обмена.

Различают кишечную, легочную и смешанную формы.

У новорожденных может быть непроходимость кишечника (мекониальный илеус), при этом отмечаются рвота, задержка стула, метеоризм, увеличение размеров живота. Тяжелым осложнением является мекониальный перитонит.

Для кишечной формы характерно увеличение размеров живота, обильный гнилостный стул, содержащий большое количество нейтральных жиров, непереваренных мышечных волокон, крахмальных зерен.

Периодически возникают запоры. Характерны: гиповитаминоз (недостаток жирорастворимых витаминов), потеря кальция, остеопороз, мышечная гипотония, гипопротеинемия, гиперацидоз, жировая инфильтрация печени. Как осложнение может быть сахарный диабет. Дуоденальное содержимое: понижение активности липазы, амилазы, протеазы, трипсина. Ребенок отстает в физическом развитии.

При легочной форме муковисцидоза имеется коклюшеобразный кашель, выделение густой, вязкой мокроты. Легко присоединяется пневмония, принимающая затяжное или хроническое течение, с бронхоэктазами, абсцессами, эмфиземой. Возможна и атипичная форма муковисцидоза — отечно-анемическая, сопровождающаяся общими отеками и малокровием.

Секрет потовых и слюнных желез содержит повышенные количества натрия и хлора.

Прогноз плохой, большинство больных умирает в детском или юношеском возрасте.

АПЕРА синдром I (1906 г., Apert, Франция) — акроцефалосиндактилия — врожденная аномалия развития костей черепа в сочетании с синдактилией рук и ног.

Ребенок с данной формой дизостоза имеет своеобразный вид: у него башенный череп с характерным выступом над лбом, нос крючкообразный. Из-за синдактилии (в основном дистальных фаланг) кисти рук приобретают ложкообразную форму. Более выраженной оказывается синдактилия на нижних конечностях.

Отмечается асимметрия и деформация глазниц, косоглазие, увеличенное расстояние между глазницами, экзофтальм, прогнатия нижней челюсти, расщепление твердого нёба.

Нарушено развитие костей основания черепа, имеются признаки краниостеноза. Отмечаются иногда деформация грудной клетки, костные перемычки между ребрами.

Нередко аномалии костной системы сочетаются с пороками развития внутренних органов, а также нервной системы.

Ребенок часто страдает олигофренией, резко отстает в моторно-статическом развитии.

Имеются сведения о том, что болезнь Апера возникает как следствие аномалии в хромосомном аппарате матери. Отмечены случаи рождения детей с данным страданием у пожилых родителей, а также у женщин, которые в период беременности болели краснухой.

Лечение данного заболевания неэффективно. Прогноз неблагоприятный.

АПЕРА синдром II (1906 г., Apert, Франция) — врожденная деформация грудной клетки с симметричными значительными вдавлениями ее по обеим сторонам, напоминающими кратер. Считают, что эта аномалия — результат давления на грудную клетку коленями плода в период внутриутробного развития.

Отмечаются обычно функциональные изменения со стороны сердца (систолический шум и др.). Других проявлений болезни нет.

Прогноз для жизни благоприятный.

АРНОЛЬДА—КИАРИ синдром (1894 г., Arnold; 1895 г., Chiari, Германия) — врожденный порок развития.

У ребенка имеется чрезмерно большое затылочное отверстие, через которое смещается часть мозжечка и продолговатого мозга.

При этом развивается дистрофия мозжечка, гидроцефалия (из-за нарушения ликвородинамики), компрессионные поражения мозгового ствола.

Данная патология сопровождается быстрым увеличением размеров черепа, напряжением и выпячиванием родничков, расхождением швов, усилением венозного рисунка кожи головы, симптомом Грефе, беспокойством, нарушением сна, вегетативными расстройствами. Характерны также параличи черепно-мозговых нервов, эпилептиформные и другие варианты судорог, атаксия, нистагм.

Возможны другие аномалии со стороны основания мозга и верхних отделов позвоночника.

Лечение хирургическое. Прогноз чаще неблагоприятный.

БАЗЕДОВА синдром (1761 г., Morgagni, Италия; 1786 г., Parry, Англия; 1840 г., Basedow, Германия) — тиреотоксикоз или гипертиреоз.

Заболевание — полиэтиологическое: может развиваться после психической травмы, инфекции, в связи с изменениями в эндокринной системе.

Симптомы: зоб, тахикардия, тремор пальцев, хореоидные подергивания отдельных мышц, повышенная нервная возбудимость, плаксивость, ослабление памяти, потливость, лабильные вазомоторные реакции, похудание, субфебрилитет, стойкий красный дермографизм, ускоренный рост. Несмотря на усиленное питание,

детей беспокоит постоянное чувство голода. При тяжелых формах болезни нередко отмечаются пучеглазие, симптом Грефе, увеличение слезной секреции. Основной обмен повышен.

Характерны также мышечная слабость, трофические расстройства (выпадение волос, ломкость ногтей), нарушение менструального цикла. В крови находят повышенное содержание йода.

БАКВИНА — АЙГЕРА синдром (1956 г., Bakwin, Eiger, США) — семейная генерализованная остеопатия.

В основе страдания лежит наследственный дизостоз (с рецессивной передачей), сопровождающийся гиперостозом с утолщением костей черепа и трубчатых костей.

В дальнейшем довольно быстро развивается диффузный остеопороз, очаги спонгиоза. Биохимически находят увеличенное содержание щелочной фосфатазы в крови. Уже в раннем детском возрасте отмечаются утолщение костей черепа и увеличение размеров головы, тяжелые искривления конечностей (особенно нижних), патологическая ломкость костей, боли в костях, задержка развития моторно-статической функции. Синдром близок к синдрому Педжета.

БАНТИ синдром (1883 г., Banti, Италия) — цирротическая спленомегалия, протекающая с анемией.

Хроническое заболевание с невыясненной этиологией, в течении которого выделяют три фазы: I — анемическую; II — переходную и III — асцитическую.

В I фазе страдания (длительность 3—5 лет) обнаруживаются резкая спленомегалия, тяжелая гипохромная анемия, лейкопения, лимфопения, тромбоцитопения. Имеются также боли в области селезенки, периодические желудочно-кишечные кровотечения, утомляемость, одышка, тахипноэ, шумы в области сердца.

Во II фазе (длительность 1—2 года) присоединяется гепатомегалия, появляются желтушное окрашивание кожи и склер, желчные пигменты в моче, уробилинурия, желудочно-кишечные расстройства.

В III фазе (длительность 5—12 месяцев) печень уплотняется, уменьшается в размерах, поверхность ее приобретает бугристый характер, нарастает анемия, усиливается желтушность кожи и склер, температура достигает высоких цифр (особенно по вечерам). Одновременно резко нарастает кахексия, появляется асцит, в моче увеличивается уробилин и обнаруживается билирубин. Заканчивается смертью больного.

БАРРАКЕРА — ХОЛЛЕНДЕРА—СИМОНСА синдром (1906 г., Barraquer, Испания; 1910 г., Holländer; 1911 г., Simons, Германия) — прогрессирующая липодистрофия.

Начинается в детском, чаще в подростковом возрасте. Считают, что развитие синдрома связано с поражением диэнцефально-гипофизарной области. Характерным клиническим проявлением болезни является постепенное, но прогрессирующее уменьшение

подкожной жировой ткани на одних участках тела и избыточное отложение жира — на других.

Заболевание начинается чаще постепенно, с атрофии подкожножирового слоя на лице, груди, спине. Иногда этот процесс протекает быстро, и ему предшествует отечность тканей на лице и верхней половине туловища. Исхудание верхней половины тела нередко сочетается с ожирением нижней части его (до лодыжек), что создает впечатление, будто произошло «смещение» жира сверху вниз. В таких случаях говорят о полной липодистрофии.

У других больных может быть неполная липодистрофия, т. е. атрофия жировой ткани в верхней части тела или только гипертрофия ее в нижней части.

Характерны также многочисленные другие вегетативные расстройства: ломкость ногтей, волос, гипертрихоз, гирсутизм, нарушение пигментации кожи. Бывают также потливость, усиленная функция сальных желез, анорексия, чередование запоров с поносами, нарушения ритма сердца, расширение зрачков. Больные испытывают нередко ощущения холода, слабости, раздражительности. Иногда дети переживают состояние апатии, депрессии, в редких случаях возникают психические расстройства.

При лабораторном обследовании могут обнаруживаться лимфоцитоз, эозинофилия, гиперлипемия, гиперхолестеринемия, повышение активности липазы, диспротеинемия. Возможно сочетание данного синдрома с сахарным диабетом, тиреотоксикозом, пиелонефритом, гломерулонефритом, гидронефрозом и другими заболеваниями.

Лечение данного страдания малоэффективно. Прогноз серьезный.

БАРТЕНВЕРФЕРА синдром (1924 г., Bartenwerfer, Германия) — наследственное нарушение процессов оссификации с атрофией и деформацией костей конечностей, позвонков и других частей скелета.

Симптомы: малый рост, диспропорции частей тела, вывихи суставов, лордо-сколиоз позвоночника, монголоидный тип лица, эпикантус, широкий нос, четкообразные морщины, высокое нёбо, отставание в умственном развитии. Рентгенологически обнаруживаются преимущественные изменения в виде разрушения эпифизов (особенно в области бедер и плеч), уплощения позвонков, искривления позвоночника. Заболевание передается по рецессивному типу.

БАССЕН — КОРНЦВЕЙГА синдром (1970 г., Bassen, Kornzweig, Великобритания) — врожденная аномалия обмена веществ в виде неспособности детского организма осуществлять транспортировку жира из кишечника. Жир при этом накапливается в эпителиальных клетках пищеварительного тракта. Кроме того, в организме больного не образуется белок, необходимый для молекул липопротеина.

Синдром передается по аутосомно-рецессивному типу от кровного родства родителей или бабушек и дедушек.

Типичные признаки: стеаторея, понижение в крови холестерина, фосфолипидов, триглицеридов. Отмечаются также: пигментная дегенерация сетчатки (захватывающая желтое пятно), нарушение координации движений и статики (из-за прогрессивной дегенерации мозжечка и заднелатеральных стволов), необычная зазубренность эритроцитов (признак, характерный для данной болезни).

Лечение — симптоматическое. Прогноз серьезный (примерно к 20 годам развивается полная инвалидность; человек теряет способность самостоятельно передвигаться и даже стоять).

БЕКА синдром (1948 г., Böök, Швеция) — наследственное заболевание, передающееся по доминантному типу и прослеживаемое в нескольких поколениях. Относится к группе врожденных эктодермальных аномалий. Характерные признаки страдания: кератоз ладоней и подошвенных поверхностей, гипергидроз, аплазия и гипоплазия зубов (особенно премоляров), раннее поседение волос, дистрофические изменения их.

БЕНЬЕ — БЕКА — ШАУМАННА синдром (1889 г., Besnier, Франция; 1895 г., Boeck, Норвегия; 1916 г., Schaumann, Швеция) — саркоидоз; доброкачественный генерализованный гранулематоз.

Этиология неизвестна. Высказываются предположения о связи с туберкулезной инфекцией. Гранулематозные изменения возникают в ретикулогистиоцитарной системе самых разных лимфоузлов, печени, селезенки, костного мозга и других органов. Чаще поражаются внутригрудные лимфоузлы и легкие.

Основу процесса составляет гранулема из эпителоидных клеток, единичных гигантских клеток Лангханса, локализующаяся в соединительной ткани органа.

Исходы процесса: рассасывание гранулем, их трансформация в фиброз, гиалиноз. Клиническая картина очень пестра. Могут быть случаи без явных клинических признаков, но с характерными рентгенологическими изменениями.

В детском возрасте возможны тяжелые формы саркоидоза с поражением нервной системы, глаз, развитием сердечно-легочной недостаточности, обширного пульмофиброза, миокардита, нефрокальциноза и других недугов, которые в совокупности могут привести ребенка к смерти.

Рентгенологически находят нередко опухолеподобное увеличение лимфоузлов в прикорневой зоне легких, множественные мелкие тени в них (сходные с картиной миллиарного туберкулеза), признаки пульмофиброза, а также остеопороза. Часто имеется генерализованное или локализованное увеличение периферических лимфоузлов, а также печени и селезенки.

На коже — саркоиды (мелкие или диффузно-инфильтративные), а также признаки волчанки (красновато-фиолетовой окрас-

ки). Возможен хронический иридоциклит. Кровь: лейкопения, лимфопения, эозинофилия.

Течение болезни: острое, подострое, рецидивирующее. Для диагностики необходима биопсия кожи, лимфоузлов или других органов. Лечение сейчас более эффективно в связи с применением глюкокортикостероидов. Прогноз зависит от тяжести болезни: чаще благоприятный.

БЕНЬЕ синдром (1892 г., Besnier, Франция) — аллергический диатез с явлениями крапивницы и бронхиальной астмы. Четко обнаруживается наследственная наклонность к аллергическим заболеваниям.

Клиника заболевания характеризуется различными кожными аллергическими проявлениями в сочетании с атопической или инфекционной формами бронхиальной астмы. Нередко обнаруживаются экзема, отек Квинке, сезонный насморк, сенная лихорадка, аллергические поражения сердца, почек, желудочно-кишечного тракта. Довольно типичны симптомы вегетодистонии, головные боли, расстройства сна.

БЕНЬЯМИНА синдром (1911 г., Benjamin, Германия) — конституциональная гипохромная анемия с олигофренией у детей раннего возраста.

В анамнезе отмечаются преждевременные роды. Объективно находят бледность кожных покровов, физическое недоразвитие с отставанием в росте, замедлением процесса окостенения, гипоплазией и слабостью мышц, поздним закрытием родничков, увеличением размеров черепа и выступанием лобных бугров, задержкой в развитии моторно-статических функций, недоразвитием половых органов, увеличением селезенки, признаками олигофрении разной степени.

Картина крови характеризуется признаками тяжелой гипохромной анемии с отсутствием эритробластоза, наличием полихромазии и пойкилоцитоза при нормальном количестве лейкоцитов.

БЕРАРДИНЕЛЛИ синдром (1954 г., Berardinelli, Бразилия)— врожденный гиперпитуитаризм гипоталамического происхождения.

Клиника: ускоренный рост, атлетическое телосложение, гипертрофия скелетных мышц, липодистрофия подкожной клетчатки, гипергидроз, флебомегалия, гипергенитализм, гепатолиенальный синдром с последующим развитием цирроза печени. Отмечаются также кардиомегалия, гипертония, гиперпигментация.

Лабораторные данные: гиперлипемия, гиперпротеинемия, признаки нарушения углеводного обмена, увеличенное выделение с мочой 17-кетостероидов.

БЕРА синдром (1905 г., Behr, Германия) — наследственно-семейная олигофрения (разной степени), сочетающаяся с атаксией, атрофией зрительного нерва, дегенерацией роговицы.

Проявляется в детские или юношеские годы: обнаруживаются признаки умственной неполноценности, повышенные сухожильные рефлексы, недержание мочи, снижение зрения, нарушение вос-

приятия цвета, поражение роговых оболочек глаз. Данный семейно-дегенеративный синдром наследуется по рецессивному типу.

БЕРНА — КУНКЕЛЯ синдром (1951 г., Kunkel, США; 1956 г., Bearn с соавт., США) — первичный гепатит с обильными зонами некроза в печени, вокруг которых образуются воспалительные инфильтраты с содержанием в них больших количеств плазматических клеток.

Начинается болезнь обычно в подростковом возрасте с желтухи, постепенно нарастающей слабости, повышения температуры. На коже нередко отмечаются признаки геморрагий, полиморфной экзантемы, угревая сыпь, «сосудистые жучки». Характерны симптомы артрита, увеличение печени и селезенки, нарушения менструального цикла.

Диагностическое значение имеет биохимия крови: резкая гиперпротеинемия, гипергаммаглобулинемия, гипербилирубинемия, удлинение протромбинового времени. Достоверность диагноза повышается пункционной биопсией печени, обнаружением в пунктате обилия плазматических клеток.

БЕРНАРА синдром (1959 г., Bernard, Франция) — наследственная сверхострая гемолитическая анемия, возникновение которой связано с недостаточностью глюко-6-фосфат-дегидрогеназы эритроцитов.

Признаки: внезапное появление гемолитической анемии с иктеричностью, гемоглобинурия при одновременном отсутствии аномалий эритроцитов и серологических сдвигов.

БЕРНАРА — СУЛЬЕ синдром (1948 г., Bernard, Soulier, Франция) — врожденная геморрагическая тромбоцитодистрофия, наследуемая по рецессивному типу.

Проявляется болезнь уже при рождении: кровоизлияния в кожу, слизистые оболочки, желудочно-кишечные кровотечения. Возможны случаи бурного течения синдрома с летальным исходом.

Резистентность капилляров понижена, время кровотечения удлинено, процесс образования тромбопластина и потребления протромбина нарушен. В картине крови характерно нормальное количество тромбоцитов, однако обнаруживаются гигантские формы тромбоцитов (похожие на лимфоциты) с прозрачным гиаломером и уплотненным хромомером. Эти тромбоциты отличаются повышенной активностью гликолитических ферментов, энергетических фосфатов, но цикл лимонной кислоты не нарушен.

БЕРНУТА синдром (1926 г., Bernuth, Германия) — спорадическая гемофилия, в происхождении которой роль наследственности не установлена.

Клиника: тяжелые и длительные кровотечения, значительные кровоизлияния в суставы, слизистые, внутренние органы. Признаков спленомегалии нет. Время кровотечения нормальное, время свертывания крови удлинено, ретракция кровяного сгустка не по-

вышена. Картина крови: морфология тромбоцитов и количество их — в пределах нормы.

БЕРРЕТА синдром (1882 г., Barret, Англия; 1905 г., Capdepont, Франция) — наследственная аномалия развития зубов, передающаяся по доминантному типу.

Отмечаются признаки врожденной гипоплазии и дистрофии зубов, иногда в сочетании с ломкостью костей, полидактилией, гиперкератозом поверхностей ладоней и стоп.

Молочные или постоянные зубы легко крошатся, имеют коричневую или сероватую окраску, размер их вторично уменьшается.

БЕРЬЕСОНА — ФОРСМАНА — ЛЕМАННА синдром (1961 г., Börjeson, Forssman, Lehmann, Австрия) — наследственная форма ожирения, вызываемая повреждением Х-хромосомы, передаваемая по рецессивному типу и встречающаяся у лиц мужского пола.

Клиника: резкое отставание в росте, гипотиреоз, отечность подкожных тканей лица, особенно век (из-за чего глазная щель резко уменьшается, а подвижность век ограничивается или становится невозможной), большие ушные раковины, искривление конечностей, отставание в умственном развитии, нередко — эпилепсия.

Наиболее характерным признаком является выраженное ожирение, особенно в области грудных желез и бедер.

БЕССМАНА — БОЛДУИН синдром (1962 г., Bessman, Baldwin, США) — семейно-наследственная имидазоловая амавротическая идиотия.

В основе заболевания лежит нарушение канальцевой реабсорбции производных имидазола. Обнаруживается при этом гистидинурия при неизмененном содержании гистидина в крови.

Клиника: симптомы идиотии и амавроза с характерными изменениями глазного дна.

БЛОХА — СУЛЬЦБЕРГЕРА синдром (1925 г., Bloch, Швейцария; 1928 г., Sulzberger, США) — врожденный пигментный дерматоз в сочетании с другими пороками развития.

Признаки болезни обычно проявляются в раннем детском возрасте (чаще у девочек): очаги гиперпигментации на боковых поверхностях туловища, реже — на конечностях. В дальнейшем они постепенно обесцвечиваются, а первичные элементы сыпи (буллезные, папуло-везикулярные) подвергаются инволюции с атрофией участка кожи на их месте.

Эти изменения нередко сочетаются с поражением нервной системы (микроцефалия, дебильность), органов зрения (страбизм, врожденное помутнение роговицы и хрусталика, микрофтальмия, птоз, атрофия зрительного нерва). Иногда дистрофический процесс поражает зубы (гипоплазия, микродентия, деформация, неправильное расположение), ногти, волосы. Могут быть рентгенографические изменения в длинных трубчатых костях и позвонках.

Прогноз чаще неблагоприятный.

БЛУМА синдром (1954 г., Bloom, США) — системное наслед-

ственное заболевание, связанное с нарушением обмена веществ, протекающее с признаками инфантилизма и поражениями кожи, сходными с теми, которые имеются при системной красной волчанке.

Типичные признаки: недоношенность или врожденная гипотрофия, задержка физического развития при нормальном состоянии психики, гипогенитализм, гипоспадия, крипторхизм. Внешний вид: карликовость, морщинистость кожи лица (из-за чего ребенок выглядит старше своего возраста), на лице — высыпания в форме «бабочки» (теле-ангиопатические), а также стойкие изменения такого же характера на коже предплечий с крапчатым обесцвечиванием.

Имеется повышенная чувствительность кожи к солнечным лучам, тенденция к образованию под их влиянием пузырей (особенно в области губ), усиленной пигментации кожи с образованием пятен цвета «кофе с молоком». Иногда отмечается полидактилия или синдактилия. Прогноз неблагоприятный.

БОЙДА — СТЕРНСА синдром (1941 г., Boyd, Stearns, США) относится к заболеваниям, при которых карликовый рост и проявления рахита сочетаются с почечной недостаточностью. Происхождение его чаще наследственное.

Клиника: проявления в раннем или дошкольном возрасте признаков карликового роста, рахита, почечной недостаточности. Биохимическими методами выявляются резкая гипохлоремия, гиперфосфатурия, альбуминурия, уменьшение щелочных резервов и другие показатели ацидоза. Характерные полиурия и изостенурия. Прогноз серьезный.

БОННЕ — ДЕШОМА — БЛАНА синдром (1937 г., Bonnet, Dechaume, Blanc, Франция) — врожденный ангиоматозный порок (с недоказанной наследственностью), характеризующийся энцефало-ретинально-лицевой ангиомой.

Клиника: понижение остроты зрения пораженного глаза, признаки застойного соска, экзофтальм, аневризматическая ангиома сетчатки, артерио-венозная аневризма вблизи зрительного нерва, параличи черепно-мозговых нервов (III, IV, VII пар и другие). Могут быть эпилептические судороги, отставание в умственном развитии, башенный череп, катаракта. Внутриглазное давление всегда нормальное, вторичная глаукома не развивается.

Часто бывают односторонние (резко отграниченные) большие ангиомы лица, а также телеангиэктазии. При их одновременном расположении на слизистых возможны повторные и значительные кровотечения (носовые и другие).

Опасны для больного аневризмы в области среднего мозга и зрительного бугра, сопровождающиеся соответствующей неврологической симптоматикой. Прогноз во многом зависит от обширности и локализации анагиоматоза.

БОННЕВИ — УЛЛЬРИХА синдром (1934 г., Bonnevie, Норвегия; 1936 г., Ullrich, Германия) — врожденный комплекс поро-

ков развития, среди которых основной аномалией является крыловидная кожа.

Клиника: возникновение участков крыловидной кожи вблизи щек или суставов, отеки тыльных поверхностей кистей и стоп, повышенная растяжимость кожи, задержка роста, нарушение процесса костеобразования, деформации костей черепа, а также ушных раковин, высокое нёбо. Характерно отставание детей в психическом развитии. Факультативные аномалии: врожденные пороки внутренних органов, гипоспадия, деформация грудной клетки, дистрофия ногтей.

БОТКИНА синдром (болезнь) (1886 г., русский врач С. П. Боткин) — эпидемический вирусный (сывороточный) гепатит. Заражение детей может происходить и внутриутробно.

Начало болезни чаще острое. В преджелтушном периоде у многих детей раннего возраста отмечаются катаральные явления со стороны верхних дыхательных путей, признаки общей интоксикации, диспептические симптомы, боли в животе, увеличение печени, изменение окраски мочи (потемнение), обесцвечивание кала.

Желтушный период сопровождается иктеричностью кожных покровов, склер, слизистых, еще большим увеличением печени (нередко и селезенки), комплексом биохимических признаков, указывающих на активный воспалительный процесс в печени, на расстройства ее основных функций.

Возможны безжелтушные и другие атипичные формы болезни. Токсическая дистрофия печени может развиваться уже в первые дни болезни, определяя тяжелые исходы ее. На II—III неделе нередко распознаются осложнения, связанные с аллергией.

Прогноз в большинстве случаев благоприятный, однако у немалого числа детей, перенесших болезнь Боткина, отмечаются остаточные явления, подвергающиеся медленной инволюции. Они выражаются в увеличении печени, болях в ее области, ослаблении защитных сил организма. Серьезную опасность представляет возникновение такого осложнения, как цирроз печени.

БРАНДТА синдром (1936 г., Brandt, Швеция) — наследственное заболевание с явлениями хронического дерматоза преимущественно вблизи естественных отверстий.

Заболевание проявляется в раннем детском возрасте, чаще — у грудных детей. Типичные признаки: высыпания и воспалительная инфильтрация вокруг рта, носа, глаз, ушей, вульвы, заднепроходного отверстия. Подобные изменения могут одновременно располагаться и на других участках кожи, слизистых, включая поражение кишечника с картиной энтероколита. Эрозии покрываются корочкой или чешуйками, после их заживления никаких следов не остается. Часто отмечаются сопутствующие синдромы: выпадение волос на голове, исчезновение ресниц и бровей, отсутствие отдельных ногтей или их дегенерация. Все эти изменения плохо поддаются лечению.

БРАУНА — СИММЕРСА синдром (1925 г., Brown, Symmers, США) — острейший серозный энцефалит с бурным течением и летальным исходом через 2—3 дня после начала заболевания. Этиология — вирусная.

Клиника: бурное начало заболевания, высокая температура, рвота, ригидность затылка, судороги (тонические или клонические), гемиплегия, страбизм, параличи черепно-мозговых нервов, периодическое дыхание, приступы вторичной асфиксии, расстройства функции сердечно-сосудистой системы.

БРАУЭРА синдром (1913 г., Brauer, Германия) — врожденная (наследственная) кератома кистей и стоп. Начальные признаки болезни проявляются чаще в подростковом возрасте. На тыльной поверхности кистей и стоп возникают очень мелкие плотные внутрироговые включения, которые постепенно увеличиваются и превращаются в роговые округлые образования («пробки»), значительно выступающие над поверхностью кожи. Местами они могут сливаться друг с другом, сохраняясь постоянно. Характерно их симметричное расположение на конечностях.

БРИЛЛА — СИММЕРСА синдром (1925 г., Brill; 1927 г., Symmers, США) — лимфофолликулярный ретикулез, макрофолликулярная лимфобластома, гигантофолликулярная лимфома и др.

В течении заболевания различают две фазы. Первая (доброкачественная) фаза характеризуется гигантофолликулярной гиперплазией лимфатических узлов, в которых гистологически находят на периферии и в мозговом слое резкое увеличение фолликулов (они иногда настолько объемисты, что видны на разрезе невооруженным глазом).

Вторая фаза (злокачественная) сопровождается перерождением лимфатических узлов по типу ретикулосаркомы. При этом гистологическая структура лимфатического узла нарушается, ретикулярные клетки выходят за границы лимфоцитарного вала, контуры фолликулов становятся неразличимыми. Для установления диагноза необходима биопсия лимфатического узла.

Чаще болезнь протекает «волнообразно»: фазы ремиссии чередуются с периодами ухудшения. Наиболее характерные признаки болезни: увеличение периферических и висцеральных лимфоузлов, нередко — спленомегалия. Возможно преимущественное увеличение какой-либо одной группы лимфоузлов — подмышечных, паховых, шейных. Они обычно подвижны, плотны, в период ухудшения достигают огромных размеров (до 8—10 см в диаметре).

Обострение болезни у детей сопровождается повышением температуры, болями в животе, общей слабостью, умеренным или значительным лимфоцитозом (в картине крови), увеличением СОЭ до 30—40 мм в час и более.

Прогноз благоприятный, если активная терапия ребенка начинается уже в первой фазе заболевания.

БРУГША синдром (1926 г., Brugsch, Германия) — недостаточность передней доли гипофиза (врожденная или приобретенная).

Клиника: признаки несахарного диабета, уменьшение концевых фаланг, утолщение (колбасовидное) средних и основных фаланг, акроцианоз. Рентгенологически находят в костной ткани скелета (особенно в фалангах пальцев) исчезновение обычного рисунка мозговой и корковой структуры из-за резкого уменьшения содержания кальция.

Факультативные признаки: ломкость ногтей, выпадение волос, дистрофия кожи.

БРУНСА синдром (1902 г., Bruns, Германия) — характерные неврологические расстройства при поражениях области IV желудочка (опухоль, цистицеркоз и др.). Органические изменения в области мозжечка, II или III желудочка могут также обусловить возникновение данного синдрома.

Для данного синдрома типичны приступы, возникающие при изменениях положения головы, особенно при наклоне ее вперед. Приступ сопровождается сильной головной болью, головокружением, рвотой, иногда затемнением сознания, сердечными и дыхательными расстройствами. Если ребенок находится в вертикальном положении, у него нарушается и равновесие, он может упасть и даже мгновенно умереть.

Иногда отмечаются и другие неврологические расстройства, связанные с органическими поражениями центральной нервной системы в указанных выше ее отделах.

БРЮНАУЭРА синдром (1923 г., Brünauer, Австрия) — наследственное заболевание (передающееся по доминантному типу) с признаками гиперкератоза на ладонной и подошвенной поверхностях кистей и стоп, значительного гипергидроза, высокого (шпилеподобного) нёба.

БРЮТОНА синдром (1952 г., Bruton, США) — агаммаглобулинемия. Характеризуется отсутствием или резким уменьшением иммуноглобулинов в сыворотке крови, «иммунологическим параличем», т. е. отсутствием или ослаблением иммунологической реакции на введение антигена, выраженной восприимчивостью организма ребенка к инфекционным заболеваниям.

Типичные признаки: наклонность к частым заболеваниям инфекционной этиологии — пневмониям, пиодермиям, сепсису и др. Местные очаги инфекции у детей с агаммаглобулинемией могут быстро перерастать в генерализованный инфекционный процесс. Легко возникают затяжные и хронические формы болезни, рецидивы и осложнения.

При установлении диагноза необходимо изучить анамнез, учесть протекание инфекции у ребенка при нормальной СОЭ, данные исследования сыворотки крови методом электрофореза на бумаге, возникновение врожденной формы агаммаглобулинемии только среди мальчиков (приобретенная форма данного страдания

может встречаться и среди девочек). Мать больного ребенка (как и при гемофилии) является «кондуктором» данного страдания. Прогноз плохой.

БУВРЕ синдром (1867 г., Bouveret, Франция) — пароксизмальная тахикардия врожденного или приобретенного происхождения.

Причины возникновения данного синдрома связывают в одних случаях с действием внутрисердечных процессов (воспалительных, дегенеративных), в других — с внесердечными влияниями.

Типичным для клиники данного заболевания является внезапное возникновение приступов пароксизмальной тахикардии. Длительнось приступа — от нескольких минут до нескольких часов (и даже дней). Заканчивается приступ также внезапно.

Различают (в зависимости от локализации очага возбуждения) предсердную, атриовентрикулярную и желудочковую формы пароксизмальной тахикардии (с характерными электрокардиографическими изменениями). Очаг возбуждения рождает продолжительный «залп» экстрасистол, который и воспринимается как приступ тахикардии.

Признаки болезни могут проявиться уже в первые дни после рождения и даже внутриутробно. Чаще синдром выявляется в дошкольном или школьном возрасте. Во время приступа грудные дети ведут себя по-разному. Одни становятся беспокойными, кричат, иногда теряют сознание. Возможны при этом цианоз, судороги, рвота. У других больных приступ сопровождается резкой вялостью, адинамией, бледностью кожных покровов, акроцианозом. Число сердечных сокращений у грудных детей достигает 200—300 в мин., у детей старшего возраста — 150—200. Приступу сопутствуют чувство страха, слабость, тошнота, сердцебиение, похолодание конечностей, одышка, кашель, появление влажных хрипов в легких, холодный пот, иногда повышение температуры тела, нередко — головокружение и даже обморочное состояние.

БУРНЕВИЛЛА — ШУЛЬГИНА синдром (1880 г., Bourneville, Франция; 1912 г. русский ученый М. Шульгин) — доминантно-наследственное страдание, для которого характерны туберозный склероз мозга в сочетании с опухолями кожи и других органов (сердца, почек, сетчатки), иногда — щитовидной железы и селезенки.

Заболевание проявляется в детские годы и заканчивается летально (обычно в возрасте до 20 лет). Типичные признаки: спастические параличи, прогрессирующее слабоумие, ослабление зрения до полного амавроза, эпилептиформные судороги, симптомы опухолей кожи, сердца, почек и других органов. Патологическая анатомия: разрастание глии, преимущественно в области центральных извилин, построение опухолей из эмбриональной ткани, наличие атипичных гигантских клеток (считают, что они являются следствием неправильного развития клеток первичной эпендимы).

БУШКЕ — ОЛЛЕНДОРФА синдром (1928 г., Buschke, Ollendorff, Германия) — врожденная (семейно-наследственная) аномалия в виде сочетания дерматофиброза и остеопойкилии.

Клиника: признаки симметрично расположенных элементов дерматофиброза на затылке, плечах, спине, животе, бедрах. Они — плотные, возвышаются над поверхностью кожи, множественные, желтоватого цвета, округлой или овальной формы, небольшого размера.

Рентгенологически распознаются признаки поражения костей: на фоне нормального рисунка последних выявляются очаги затемнения — множественные, пятнистые. Они локализуются в губчатом веществе многих костей, очень редко — в черепе. Больные нередко жалуются на боли и отечность в области суставов. Патологической ломкости костей нет.

Факультативные признаки: отставание в умственном развитии, голубые склеры.

ВАКЕЗА — ОСЛЕРА синдром (1892 г., Vaquez, Франция; 1903 г., Osler, Англия) — эритремия.

Признаки болезни: эритремия (число эритроцитов увеличивается до 6—10 млн. в 1 мм^3 крови), содержание гемоглобина повышается до 18—30 г%, цветной показатель чаще меньше единицы. В пунктате костного мозга — признаки усиленного эритропоэза, миелопоэза, тромбопоэза. В периферической крови нередко отмечается лейкоцитоз, увеличение гранулоцитов, нейтрофильный сдвиг влево, тромбоцитоз. СОЭ замедлена, вязкость крови резко повышена, свертываемость ускорена, ретракция кровяного сгустка снижена.

Субъективные признаки: головная боль, головокружение, шум в ушах, иногда — понижение зрения, бессонница. Клинические симптомы: ярко-красный цвет лица, а также слизистых, спленомегалия, склонность к геморрагиям, расширение границ сердца (больше влево). Факультативные признаки: гипертония, гепатомегалия, структурные изменения трубчатых костей, психические расстройства. Длительность болезни до 10 лет. Прогноз благоприятный.

ВАЛЛЕДЕРА синдром (1945 г., Walleder, США) — эозинофильная болезнь. Может протекать длительно, с периодическими обострениями. В первые 2—3 недели отмечаются лихорадка, катаральные явления. Характерны аденопатия, гепатоспленомегалия, лейкоцитоз (30—70 тыс.), выраженная эозинофилия (40—70%), слабость, уртикарная сыпь, множественное увеличение лимфоузлов. В пунктате костного мозга и лимфоузлов находят обилие зрелых форм эозинофилов. Возможно, что данная болезнь относится к коллагенозам. Прогноз благоприятный.

ВАЛЬКВИСТА — ГАССЕРА синдром (1952 г., Vahlquist, Швеция; Gasser, Швейцария) — хроническая нейтропения с лимфоцитозом, встречающаяся у детей раннего возраста.

Клиника: склонность к респираторным заболеваниям, отстава-

ние в физическом развитии, анорексия, периодические повышения температуры тела, спленомегалия, микрополиаденит. Картина крови: стойкая нейтропения, лимфоцитоз, иногда — эозинофилия. Число лейкоцитов — нормальное или повышенное. Синдром чаще развивается на фоне аномалий конституции, в частности — аллергического диатеза. Прогноз хороший: выздоровление наступает в дошкольном возрасте или раньше.

ВАН БОГАРТА — БУСШЕРА синдром (1938 г., van Bogaert, Busscher, Бельгия) — диффузный воспалительный склероз белого вещества головного мозга с преимущественной локализацией в подкорковых отделах. Этиология неизвестна. Болезнь начинается чаще всего в школьном возрасте. В первые месяцы или годы болезни отмечается снижение умственных возможностей ребенка, ослабление памяти, ухудшение успеваемости. В дальнейшем (во второй стадии болезни) на фоне прогрессирующего ослабления интеллекта развиваются экстрапирамидные ритмические гиперкинезы. Типичны приступы судорог, характерные для хореи, или миоклонические судороги джексоновского типа. В последней (третьей) фазе страдания полностью утрачивается умственная деятельность, появляется децеребрационная ригидность, кахексия, значительные вегетативные расстройства. Спинномозговая жидкость — без особенностей.

Прогноз плохой.

ВАН БОГАРТА — ДИВРИ синдром (1945 г., van Bogaert, Divry, Бельгия) — врожденное заболевание, связанное с полом, передающееся по рецессивному типу, выражающееся в тяжелых поражениях центральной нервной системы с одновременным ангиоматозом кожи.

Общей причиной тяжелых изменений в нервной системе и коже являются поражения сосудов. Клиника: олигофрения в сочетании с пирамидными и экстрапирамидными нарушениями моторно-статической функции, приступами эпилептических судорог, гемианопсией. Уже сразу после рождения находят признаки пойкилодермии, метамерно расположенные сетевидные телеангиэктазии. Прогноз очень серьезный.

ВАН БОГАРТА — ОЗЕ синдром (1953 г., van Bogaert, Бельгия; Hosay, Франция) — семейное наследственное заболевание, передающееся по рецессивному типу, протекающее с признаками мезоэктодермальной гипоплазии. Отчетливо заболевание проявляется после третьего года жизни и характеризуется укорочением конечностей (особенно кистей и стоп), дисплазией лица (асимметрия, плоский нос, широкая переносица, уменьшение размеров нижней челюсти). Рентгенологически находят признаки обширного остеопороза и остеолиза проксимальных отделов костей. Типичны при этом и такие признаки, как недоразвитие бровей и ресниц, увеличение ушных раковин, высокое твердое нёбо, миопия, астигматизм, отсутствие или ослабление периферического пульса, гиперкератоз и мацерация кожи на дистальных отделах конечностей,

акроцианоз. Факультативный признак — умеренное недоразвитие интеллекта.

ВЕЙЕРСА синдром (1964 г., Weyers, ФРГ) — врожденные множественные атрезии кишечника в сочетании с облитерацией близлежащих полых органов.

Клиника: невозможность приема пищи (из-за атрезии пищевода), отсутствие мекония (при атрезии прямой кишки или ануса), желтуха и гепатомегалия (при атрезии желчных путей), цианоз и сетчатый рисунок легких на рентгенограмме (при облитерации легочных вен). Могут быть при этом аномалии развития почек, конечностей. Прогноз безнадежный.

ВЕРДНИГА — ГОФФМАННА синдром (1891 г., Werdnig, Австрия; Hoffmann, Германия) — спинальная прогрессирующая мышечная атрофия. Относится к наследственно-дегенеративным заболеваниям (передается по рецессивному типу).

Начинается болезнь в грудном возрасте (чаще в 5—8 месяцев). Развиваются гипотония и атрофия скелетных мышц, в них отмечаются подергивания (фибриллярные или фасцикулярные). Раньше поражаются мышцы бедер, затем таза, спины, плечевого пояса, грудной клетки, диафрагмы. Интактными остаются мышцы лица. Рефлексы ослаблены или не вызываются. Чувствительность не нарушена. С прогрессированием болезни возникают контрактуры, бульбарные нарушения, затрудненное дыхание. Прогноз неблагоприятный: летальный исход наступает уже в раннем детском возрасте.

ВЕРЛЬГОФА синдром (1735 г., Werlhof, Германия) — тромбопеническая пурпура, геморрагический диатез с первичной («эссенциальной») или вторичной (симптоматической) тромбоцитопенией и разнообразными проявлениями кровоточивости.

В основе заболевания лежит нарушение процесса тромбоцитообразования и поражение сосудистой стенки. Клинические проявления разнообразны по течению, тяжести, исходам. Начинаясь в дошкольном или школьном возрасте, заболевание принимает хронический характер. Может начинаться и в грудном возрасте, протекать остро и очень тяжело. Характерны множественные, разнообразные по величине и форме, несимметричные геморрагические высыпания на коже и слизистых оболочках, повышенная ломкость капилляров, положительные провокационные пробы, увеличение длительности кровотечения (по Дуке — до 40—50 мин). В периоды обострения могут быть длительные и обильные маточные, кишечные, носовые кровотечения.

В картине крови наиболее постоянным признаком является тромбоцитопения, нередко очень выраженная. Изменена и структура тромбоцитов: встречаются незрелые формы, анизоцитоз с преобладанием гигантских клеток, вакуолизация их, изменены грануломер и гиаломер, истончены и укорочены псевдоподии (это указывает на снижение адгезивных и агглютинабильных свойств кровяных пластинок). В костном мозгу находят много гигантских

мегакариоцитов, отсутствие или резкое уменьшение делящихся форм, гиперплазию эритроидного ростка. В периферической крови — признаки вторичной анемии, лейкопении, иногда — увеличенное количество ретикулоцитов, появление нормобластов.

В периоды криза значительно повышается содержание гепарина и фибринолитической активности крови. Значительно уменьшается при этом и средняя продолжительность жизни кровяных пластинок у детей: у здоровых — в среднем 2,7 суток, у больных в период криза понижается до 10 часов. Лимфоузлы не увеличиваются, селезенка изменяется в размерах редко. Клинических признаков аллергии обычно нет, хотя в последние годы доказана возможность возникновения иммуно-аллергических форм болезни Верльгофа (примерно в 15—20% случаев) с нахождением в крови аутоиммунных антител к тромбоцитам (особенно при хроническом течении болезни).

ВЕГЕНЕРА — КЛИНГЕРА синдром (1931 г., Klinger, Wegener, Германия) — своеобразная форма коллагеноза, близкая по своему существу к узелковому периартерииту. Сопровождается некротически-гранулематозными поражениями в области дыхательных путей, явлениями генерализованного некротического васкулита с поражением легких, сердца, почек, кожи и других органов. Различают инициальную (риногенную), пульмональную, генерализованную и терминальную стадии болезни. Начинается заболевание с насморка, кашля, носовых кровотечений, болей в грудной клетке. Отмечаются слабость, быстрое похудание, лихорадка. В дальнейшем развиваются язвенно-некротические поражения слизистой носа, придаточных пазух, глотки, гортани, бронхов. Возможно разрушение носовых перегородок и раковин, поражение уха. Затрудняется глотание, нарушается речь. Температурная кривая имеет септический характер. Далее происходит генерализация процесса с появлением миокардита, нефрита, полиаденита, спленомегалии, гепатомегалии, подкожных узлов, геморрагических, язвенных и некротических поражений кожи, болей в мышцах и суставах. Присоединяются также стойкий бронхит, пневмония с легочным инфильтратом (гранулема), неукротимое кровохарканье, СОЭ увеличена до 30—60 мм в час. В картине крови признаки анемии, высокой эозинофилии, лейкопении, лимфоцитоза. В костном мозге находят эозинофильную реакцию, увеличение числа гранулоцитов. В сыворотке крови увеличено содержание гамма-глобулинов и иммуноглобулинов. Прогноз неблагоприятный: дети умирают от развивающейся легочно-сердечной и почечной недостаточности.

ВЕСТФАЛЯ — ШТРУМПЕЛЯ — ВИЛЬСОНА синдром (1883 г., Westphal; 1898 г., Stümpell, Германия; 1912, Wilson) — гепатоцеребральная дегенерация, семейное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, основу которого составляет врожденное нарушение синтеза церуллоплазмина, транспортирующего медь. Вследствие этого происходит накопление ионов меди

в тканях глаза (в роговице, конъюнктиве, хрусталике, стекловидном теле, сетчатке, зрительном нерве), в нервной системе, печени, селезенке и других органах.

Характерные признаки болезни: крупноузловатый цирроз печени, спленомегалия, накопление в роговице (в области лимба) коричневого (зеленого или желтого) пигмента с образованием колец Кайзера-Фляйшера, катаракта, темно-коричневый или серый цвет кожи, церебральные расстройства (гипертонус мышц, дрожание конечностей или хореоподобные движения, отставание в психическом развитии, наклонность к аффектам, отсутствие мимики лица и др). Лабораторно находят признаки нарушения углеводного обмена (гиперинсулинализм), гипераминоацидурию, значительные выделения меди с мочой, понижение содержания фосфора и магнезии в сыворотке крови. Патоморфологические изменения: склеротические изменения в печени и селезенке, разрастание глии в коре и подкорке, наличие множества кист. Прогноз серьезный.

ВИДДЕБУРНА синдром (1838 г., Widdeburn, Германия) — врожденная эктодермальная дисплазия. Характеризуется триадой: гипотрихозом, адонтией и ангидрозом. Клиника: редкие пушковые волосы на голове, отсутствие бровей и ресниц, сухая шелушащаяся кожа, дистрофические изменения редких зубов, их аплазия. Могут быть врожденные аномалии и других органов.

ВИДЕМАННА синдром (1959 г., Wiedemann, ФРГ) — комбинированный эмбриопатический порок, вызванный приемом беременными талидомида и других тератогенных химиопрепаратов. Признаки: множественные пороки развития конечностей, черепа, ушей, глаз, внутренних и половых органов. Детерминационный период для развития аномалий конечностей определяется сроком от 29-го по 38-й день беременности, для других пороков — между 6-й и 8-й неделями развития эмбриона.

Характерны: агенезия или гипогенезия трубчатых костей, амелия, фокомелия, аномалии развития головы, атрезии желчных путей, тонкого кишечника, ануса, влагалища, гипоплазия толстого кишечника, почек, пороки сердца, бронхолегочной системы и другие аномалии.

ВИЛЛЕБРАНДА — ЮРГЕНСА синдром (1931 г., Willebrand, Финляндия; 1933 г., Yürgens, Германия) — геморрагический диатез, наследственное заболевание (аутосомно-доминантное), не сцепленное с полом, в основе возникновения которого лежит недостаточная продукция антигемофильного глобулина, нарушение проницаемости и сократительной способности капилляров.

Заболевание чаще проявляется уже в раннем детском возрасте, обычно у девочек. В анамнезе — признаки семейной наклонности к геморрагическим диатезам. В клинике на первый план выступают геморрагические симптомы: кровоизлияния в кожу и слизистые (от петехий до обширных размеров), длительные кровотечения из ран (даже небольших), гемартрозы, профузные носовые,

маточные, желудочно-кишечные кровотечения, а также из ушей и рта. В периоды обострений возможно возникновение анемической комы. Типичны множественные и постоянные синяки на всем теле. Селезенка не увеличена.

Общеклинические анализы крови при данном синдроме не имеют особенностей: они явно изменяются лишь в период кровотечения. Число тромбоцитов нормальное, однако способность их к агглютинации и тромбопластическая функция снижены. При электронной микроскопии обнаруживают нередко преобладание тромбоцитов с большим прозрачным гиаломером, вытянутым в одну сторону. Осмотическая резистентность тромбоцитов — без особенностей. Мегакариоциты у больных часто имеют выраженную вакуолизацию. Время свертывания крови — нормальное, длительность кровотечения резко удлинена: при пробе Дуке этот показатель увеличивается до 7—9 часов. Ломкость капилляров повышена, поэтому провокационные пробы выпадают положительными. Характерно расширение венозных отделов капилляров. Диагностическую значимость представляет снижение содержания антигемофильного глобулина (АГГ), особенно фактора VIII или IX, липоидного фактора пластинок, дефицит проакцелерина Ф—V и проконвертина Ф—VII.

ВИЛЬСОНА синдром (гепатолентикулярная дегенерация) (1911 г., Wilson, Англия) — наследственно-семейное страдание. Основу патогенеза болезни Вильсона составляет нарушение обмена церулоплазминов — белков, транспортирующих медь в плазме крови. При этом имеет место ацерулоплазминемия С—С и застой церулоплазмина С—Д, который отлагается в печени, почках, селезенке, мозгу, роговой оболочке, радужке, хрусталике и других органах. В нервной ткани обнаруживаются признаки склерозирования, дистрофические и дегенеративные изменения, кисты и очаги размягчения. Название болезни определено тем, что одновременно с поражением центральной нервной системы, особенно чечевидного ядра, у больных с большим постоянством поражается печень. В последней находят признаки выраженного склероза, иногда — подострой желтой атрофии.

Имеется несколько клинических вариантов заболевания: у одних детей преобладают церебральные расстройства, у других — нарушения функции печени и других внутренних органов. Нервные нарушения выражаются в возникновении дрожания туловища, конечностей, головы, в появлении иногда хореиформных и атетоидных движений, мозжечковой атаксии, клонических и тонических судорог. Нарушаются речь, память, сон. Наблюдается слабоумие, иногда — идиотия. Печень и селезенка значительно увеличены. Важное диагностическое значение имеет отложение темно-коричневого пигмента по периферии роговицы у 90% больных (кольцо Кайзера-Фляйшера). Цирроз печени у многих детей сопровождается желтухой, асцитом, диспептическими явлениями и геморрагиями. Лабораторными исследованиями выявляется отсутствие

в крови церуллоплазмина С—С или уменьшение его содержания по отношению к уровню С—Д.

Количество меди в печени повышается до 40—160 мг% и более (при норме 4—20 мг%). Отмечается гиперкуприурия (выделение меди с мочой увеличивается до 0,5—1 мг в день), а также гипераминоацидурия. Нередко увеличивается выделение с мочой фосфатов, бикарбонатов, уратов. Высокое pH мочи. Уменьшена фильтрационная способность клубочков и нарушена функция тубулярного аппарата почек. Прогноз очень серьезный: летальный исход может наступить через несколько месяцев после появления первых признаков болезни. Возможно затяжное течение с прогрессирующим ухудшением из-за нарастания симптомов цирроза печени, церебральных расстройств, обменных нарушений, кахексии.

ВИЛЬСОНА — МИКИТИ синдром (1960 г., Wilson, Mikity, США) — своеобразная пневмония недоношенных детей с низким весом (менее 1500 г). Многие авторы считают, что в основе заболевания лежит незрелость легочной ткани, значительное недоразвитие эластических структур ее. У ребенка в первые же недели после рождения развивается пневмонический симптомокомплекс с цианозом и диспноэ, выраженной одышкой, недостаточностью кровообращения, легочным сердцем. Гематологические, биохимические, серологические показатели не изменены, температура тела нормальная или субнормальная. Рентгенологические данные: признаки базальной и ретростернальной эмфиземы, множество очаговых теней, расширение сердца (за счет правых отделов).

Патоморфология: разрушение интерстиция, утолщение или истончение альвеолярных перегородок, клеточная инфильтрация мононуклеарными клетками и круглоклеточными моноцитами, наличие в перегородках большого количества коллагеновых и тонких аргентофильных волокон. Прогноз неблагоприятный (около 70% детей умирают).

ВИСКОТТА — ОЛДРИЧА синдром (1937 г., Wiskott, Германия; 1954 г., Aldrich, США) — хроническая тромбопеническая пурпура с повышенной склонностью к инфекционным заболеваниям с септическим течением.

Клиника: уже в период новорожденности отмечаются стойкая тромбопения (с аномалиями структуры тромбоцитов), мелена, петехиальная пурпура. В раннем детском возрасте появляются признаки аллергического дерматита, множественные абсцессы, пиодермия. Далее развивается нередко сепсис с затяжной пневмонией, гнойным отитом, пиелитом и другими осложнениями. Селезенка и лимфоузлы обычно увеличены. Лабораторными методами выявляются удлиненное время кровотечения, патологическая ретракция кровяного сгустка, уменьшенное количество мегакариоцитов в костном мозге, повышенное содержание гамма-глобулинов в сыворотке крови и пониженное содержание бета-2-М-глобулина, нормальное содержание пропердина. Прогноз неблагоприятный, так

как лечение малоэффективно, а летальность очень высокая. Смерть наступает от массивных кровотечений или от сепсиса.

ВИССЛЕРА — ФАНКОНИ синдром (1941 г., Wissler; 1946 г., Fanconi, Швейцария) — аллергический субсепсис, хроническое заболевание с септическими и гиперергически-аллергическими проявлениями.

Поражаются этим заболеванием дети в возрасте от полутора до 12 лет. Ведущими признаками болезни являются интермиттирующая лихорадка септического типа (с колебаниями температуры до 3°), полиморфная эритематозная сыпь (иногда и подкожные узлы), боли и припухлость в области суставов, лейкоцитоз (20—50 тыс.), нейтрофиллез со сдвигом влево, эозинофилия, увеличенная СОЭ, анемия. Посевы крови не обнаруживают микроорганизмов, лечение антибиотиками неэффективно.

Факультативные признаки: увеличение печени, селезенки, лимфоузлов, кольцевидная сыпь, кровоизлияния в кожу, явления миокардита и перикардита (эндокард не поражается), проходящая желтуха, пневмония, плеврит, апластические кризы, боли в животе. Интермиттирующая лихорадка держится от нескольких часов до нескольких месяцев. Озноба и пота при этом нет.

В сыворотке крови нередко обнаруживается С-реактивный белок, выявляется гипергаммаглобулинемия, повышение титра антистрептолизина. Промежутки между рецидивами от нескольких месяцев до нескольких лет. В настоящее время синдром относят к коллагенозам. Возможен переход его в ревматический артрит. Прогноз чаще благоприятный.

ВОЛЬФФА — ПАРКИНСОНА — УАЙТА синдром (1930 г., Wolff, White, США; Parkinson, Англия) — своеобразная форма сердечной патологии, связанная с преждевременным возбуждением желудочков, обнаруживаемая только при помощи электрокардиографического обследования. У детей он часто сочетается с приступами пароксизмальной тахикардии.

Электрокардиографические данные при этом синдроме сходны с типичными данными блокады левой ножки пучка Гиса, реже они приближаются к изменениям, характерным для блокады правой ножки. На ЭКГ можно отметить укорочение интервала P—Q, непосредственный переход зубца P в восходящее колено зубца R, образование зазубрины (или «ступеньки») на восходящем колене зубца R, уширение начальной части желудочкового комплекса, изменение формы комплекса QRS во всех отведениях, наличие в правых грудных и третьем стандартном отведениях глубокого зубца S или Q и S. К причинам развития синдрома относят повышение тонуса блуждающего нерва, врожденную аномалию проводниковой системы сердца, воспалительные процессы в миокарде, врожденные пороки сердца и др.

Синдром может развиваться у детей любого возраста. Во время приступа пароксизмальной тахикардии возникает бледность кожных покровов или цианоз, беспокойство больного, рвота, одутлова-

тость лица, отеки конечностей, влажные хрипы в легких, резкая тахикардия, увеличение печени.

ВОРЕНЖЕ синдром (1943 г., Woringer, Франция) — обменное заболевание у детей, связанное с нарушением алиментарно-липидогенных процессов.

Встречается в любом детском возрасте, чаще — в первые годы жизни. Характерны диспептические признаки: анорексия, обложенный язык, неприятный запах изо рта, отвращение к некоторым продуктам (чаще к молочным и содержащим много жира), тошнота, боли в животе (коликообразные) и увеличение его размеров, гепатомегалия (при неплотной ее консистенции), склонность к запорам. Наблюдаются потеря в весе, функциональные неврологические расстройства, свойственные астеническим состояниям. Течение — острое или хроническое. Состояние больных значительно улучшается при ограничении жиров (с одновременным увеличением углеводов) и ухудшается при избыточном употреблении жирной пищи. Функциональные пробы печени не нарушены, биохимия крови не изменена. Считают, что основу заболевания составляет наследственное нарушение ассимиляции жиров.

ВРОЛИКА синдром (1849 г., Vrolik, Голландия) — врожденная ломкость костей.

У новорожденных обнаруживают многочисленные переломы конечностей и ребер, широкое открытие родничков, большие размеры черепа, патологическое укорочение конечностей. Часто бывают синие склеры, избыточное пушковое оволосение, поперечная складчатость кожи. В крови — содержание кальция, фосфора, фосфатов нормальное. Дети умирают обычно в грудном возрасте.

ГАРДНЕРА синдром (1951 г., Gardner, США) — наследственный (доминантно передаваемый) полипоз толстого кишечника в сочетании с множественными атеромами, дерматоидными кистами, остеомами, остеофибромами, преждевременным выпадением волос. Страдание проявляется в подростковом или юношеском возрасте.

ГАССЕРА синдром (1955 г., Gasser, Швейцария) — гемолитически-уремический синдром. Чаще болеют дети грудного возраста, реже — более старшие. Выделяют три периода болезни: продромальный (1—14 дней), разгар и выздоровление. Первый период протекает в виде острой респираторной инфекции. Во втором периоде четко обнаруживаются явления гемолитической анемии, острой почечной недостаточности, мозговых расстройств, желтухи. Характерны также тромбоцитопения, геморрагические симптомы, желудочно-кишечные расстройства. Картина крови в период разгара: признаки выраженной анемии с резким анизоцитозом, пойкилоцитозом, полихроматофилией, ретикулоцитозом; лейкоцитоз со сдвигом влево до миелоцитов; выраженная тромбоцитопения; СОЭ — 30—50 мм в час. Осмотическая стойкость эритроцитов понижена или нормальная. Ретракция кровяного сгустка снижена, время кровотечения удлинено. Почечная недостаточность протекает

с анурией или олигурией, гипостенурией, высоким уровнем остаточного азота, артериальной гипертонией. Патоморфологические изменения выражаются в картине острого гломерулонефрита, ангиопатии и тромбоза сосудов почек, с очагами некроза коркового слоя их. Прогноз неблагоприятный, летальность высока.

ГАССЕРА — КАРРЕРА синдром (1948 г., Gasser, Karrer, Швейцария) — гемолитическая анемия недоношенных.

Отмечается в первые дни жизни только у недоношенных детей и характеризуется тяжелой желтухой, гепатомегалией, наличием в крови телец Heinz, микросфероцитоза, эозинофилии, моноцитоза, ретикулоцитопении. Содержание билирубина (непрямого), железа и остаточного азота в крови повышено. Признаков несовместимости групп крови или резус-фактора нет.

ГЕБРЫ синдром (1854 г., Hebra, Австрия) — зудящий дерматоз (почесуха), относящийся к нейродермитам аллергического происхождения.

Чаще поражаются мальчики. В грудном возрасте встречается редко. На разгибательных поверхностях конечностей образуются густо расположенные мелкие плотные узелки, сильно зудящие. Они имеют цвет обычной кожи, иногда — темно-красные. Зуд вызывает расчесы, с развитием нередко вторичного нагноения, пигментации, рубцов. Позже может возникнуть уплотнение кожи, атрофия волос. Регионарные лимфоузлы припухают. В картине крови часто отмечается эозинофилия.

ГЕЛЛЕРА синдром (1909 г., Heller, Германия) — детское слабоумие, развивающееся в возрасте 1—4 лет. Ребенок вначале утрачивает активность и жизнерадостность, ослабляются реакции на окружающие лица, падает интерес к игрушкам, речь становится невнятной и бессвязной, а затем полностью выключается. Он не может выполнять инструкции, теряет приобретенные навыки, праксис, игровую деятельность. Поведение приобретает импульсивный характер, с элементами агрессивности, злостности. Могут быть приступы судорог, двигательного возбуждения или периоды кататонии.

ГЕНОХА синдром (1874 г., Henoch, Германия) — злокачественная форма прогрессирующей пурпуры, возникающая как осложнение инфекционных заболеваний у детей. Характерны резко выраженные обширные геморрагии на коже, с образованием пузырей, наполненных кровью, гематурия, лихорадка, анемия, лейкоцитоз (нейтрофильный) со сдвигом влево, гипергаммаглобулинемия. Заболевание неуклонно прогрессирует и обычно приводит к летальному исходу.

ГЕРБАЗИ синдром (1940 г., Gerbasi, Италия) — пневдопернициозная анемия грудных детей, возникающая на почве недостаточности антипернициозного фактора при длительном грудном перекармливании.

Клиника: гипотрофия II—III степени, бледность кожи, отеки (явные или скрытые), анорексия, увеличение печени и селезенки,

глоссит, повышенная возбудимость нервной системы, тремор, нарушение сна.

Картина крови: макроцитарная анемия, мегалобласты, лимфоцитоз, тромбопения. Костный мозг: мегалобластоз, нормобластоз, аномалии миелоидных элементов и тромбоцитов. Чаще болеют дети в возрасте от шести месяцев до полутора лет. Прогноз благоприятный.

ГЕРЕНА — СТЕРНА синдром (1880 г., Guerin, Франция; 1923, Stern, США) — наследственно-семейное заболевание с признаками множественного артрогрипоза и миодистрофии.

Симптоматология: множественные врожденные анкилозы суставов (чаще крупных), гипоплазия или аплазия мышц, остеопороз, «кожные ямочки» в области суставов. Интеллект не страдает. Могут быть также пороки развития черепа, челюстей, позвоночника, грудной клетки, внутренних органов.

ГЕРЛИТЦА синдром (1935 г., Herlitz, Швейцария) — врожденный злокачественный буллезный эпидермолиз. У новорожденных возникают на коже и слизистых пузыри с геморрагическим содержимым, заживающие без каких-либо следов. Нередко отмечаются также аномалии развития ногтей, атрофия концевых фаланг пальцев, большие дефекты кожи. Прогноз неблагоприятный, летальность очень высока.

ГЕРМАНСКОГО — ПУДЛАКА синдром (1959 г., Hermansky, Pudlak, Чехословакия) — наследственное заболевание в виде сочетания локального или тотального альбинизма с геморрагическим диатезом без признаков нарушения свертываемости крови, с нормальным содержанием тромбоцитов и удлиненным временем кровотечения, с нахождением в костном мозге пигментных макрофагов.

ГЕРТВИГА — ВЕЙЕРСА синдром (1942 г., Hertwig, Германия; 1957 г., Weyers, ФРГ) — наследственная комбинированная патология в виде отсутствия лучевой кости, гипоплазии пальцев (указательного и большого), анкилоза локтевого сустава, расщепления верхней челюсти, нёба и губы. Одновременно отмечаются и другие аномалии: птеригиум предплечья, дефекты развития почек и мочевыводящих путей.

ГЕТЧИНСОНА синдром (1858 г., Hutchinson, Англия) — триада симптомов, характерная для врожденного позднего сифилиса: а) паренхиматозный кератит; б) лабиринтная глухота; в) деформация верхних резцов (концы их заострены, а края имеют полулунную форму). Могут быть также и такие симптомы, как седловидный нос, рубцы на губах, «сабельная» голень, нефроз, артрит.

ГЕТЧИНСОНА — ГИЛЬФОРДА синдром (1886 г., Hutchinson; 1897 г., Gilford, Англия) — раннее старение (прогерия).

Считают, что заболевание развивается как следствие диэнцефально-гипофизарной недостаточности. По наследству синдром не передается. Признаки болезни могут проявляться уже в первые

месяцы жизни, чаще в 3—4 года. Характерны старческие изменения кожи, недоразвитие подкожножировой клетчатки, гипоплазия мышц, тугоподвижность суставов, из-за чего нарушается походка. Кожа морщинистая, «пергаментная». Волосы на голове имеют пушковый вид, седые, редкие, брови и ресницы отсутствуют, ногти ломкие, зубы дистрофичные, редкие. Дети отстают в физическом развитии. Характерны карликовый рост при правильных пропорциях тела, недоразвитие половых органов. Нередко развивается гидроцефалия, атеросклеротические изменения, склеродермия, инфаркт миокарда. Факультативные признаки: пучеглазие, клювообразный нос, гипоплазия нижней челюсти, остеопороз, обширные пигментации. Прогноз неблагоприятный: летальный исход наступает обычно в дошкольные или школьные годы.

ГИ — ГЕРТЕРА — ГЕЙБНЕРА синдром (1888 г., Gee, Англия; 1908 г., Harter, США; 1909 г., Heubner, Германия) — врожденная или приобретенная ферментопатия с явлениями тяжелой недостаточности пищеварения (кишечный инфантилизм, целиакия). Основу заболевания составляет избирательная непереносимость по отношению к белкам, образующим клейковину и содержащимся в пшенице, ржи, овсе.

Клиника: начало болезни постепенное (в раннем, чаще — уже в грудном возрасте). Отмечаются анорексия, вялость, падение веса с развитием дистрофии. Типичные признаки: большой живот, метеоризм, псевдоасцит (флюктуация, исчезающая после опорожнения кишечника), объемный стул с большим содержанием расщепленного жира, непереваренных углеводов. Стул пенится, имеет дурной запах, цвет его — беловатый. Отмечаются также гипотрофия и атония мышц, признаки полигиповитаминоза, анемия (макроцитарная), тяжелые проявления рахита, отставание в росте, позднее прорезывание зубов, остеопороз, неврологические расстройства (раздражительность, капризность, вегетодистония, гидролабильность и др.).

ГИЙЛЕНА — БАРРЕ — ШТРОЛЯ синдром (1916 г., Guillain, Barre, Strohl, Франция) — неспецифическое инфекционно-аллергическое поражение периферической нервной системы.

Клиника: медленное развитие симметричных параличей, начинающихся с нижних конечностей (пальцев ног), переходящих на мышцы туловища и верхние конечности. Иногда поражаются черепно-мозговые нервы. Параличам предшествует мышечная слабость, исчезновение сухожильных рефлексов, нарушение чувствительности. В спинномозговой жидкости отмечается белково-клеточная диссоциация: высокое содержание белка при отсутствии клеточной реакции. Характерны выраженные вегетативные расстройства, в картине крови — эозинофилия. Если развитие параличей происходит в течение нескольких недель, то их обратное развитие идет еще медленнее — 6—8 и более месяцев, не всегда заканчиваясь полным выздоровлением. Остаточные явления наб-

людаются нечасто и выражаются в нарушении походки, арефлексии или гипорефлексии, гипотонии мышц.

ГИППЕЛЯ — ЛИНДАУ синдром (1895 г., Hippel, Германия 1926 г., Lindau, Швеция) — врожденный множественный ангиоретикуломатоз с доминантным типом наследования. Преимущественная локализация ангиом — в сетчатке глаза, мозжечке, продолговатом мозгу, больших полушариях. Эти изменения сочетаются обычно с кистами поджелудочной железы, почек, печени.

Клиника: гипертензионный синдром с прогрессированием ликвородинамических нарушений, возможным ущемлением ствола мозга и внезапной смертью. Поворот головы в сторону роста опухоли. Постоянный признак — гидроцефалия. Вегетативные расстройства, стволовые симптомы. Очаговые признаки с нарушением координации движений и статики, с гипотонией, нистагмом (эти нарушения локализуются обычно на стороне опухоли).

ГЛАНЦМАННА синдром (1918 г., Glanzmann, Швейцария) — тромбоастения, семейно-наследственное заболевание с доминантным типом наследования. Вследствие ферментативного дефекта тромбоцитов (недостаточность глицеральдегида — 3-фосфатдегидрогеназы) возникают качественные изменения тромбоцитов, нарушение их функции. Одновременно отмечается и сосудистая неполноценность.

Уже в грудном возрасте выявляется геморрагический синдром: носовые кровотечения, кровоизлияния в кожу и слизистые. Ломкость капилляров повышена. Селезенка не увеличена, гемартрозов нет. Картина крови: количество тромбоцитов нормальное, однако отмечается их анизоцитоз, наличие в протоплазме вакуолей, отсутствие аурофильной зернистости или ее пикнотичность. Агглютинация тромбоцитов нарушена: они расположены отдельно, не склеиваются между собой. Встречаются гигантские формы (голубые тромбоциты). Ретракция кровяного сгустка, а также свертываемость крови (по данным тромбоэластограммы) замедлены. Время свертывания крови нормальное. Содержание в тромбоцитах АТФ и некоторых ферментов, участвующих в ретракции кровяного сгустка, понижено.

ГЛАНЦМАННА — ЗАЛАНДА синдром (1935 г., Glanzmann, Saland, Швейцария) — поздние (на 35—50-й день) токсические проявления дифтерии.

Клиника: на VI—VII неделе заболевания дифтерией появляется резкая слабость, бледность, акроцианоз, рвота, гипотония, частый и малый пульс, увеличение печени и селезенки, повышение температуры до 38—39°, альбуминурия, чувство страха, иногда — параличи диафрагмы, блуждающего, спинномозговых нервов. Прогноз неблагоприятный, смерть наступает из-за паралича дыхательного центра, недостаточности кровообращения или внезапной остановки сердца.

ГЛАНЦМАННА — РИНИКЕРА синдром (1950 г., Glanzmann,

Riniker, Швейцария) — прогрессирующий лимфоцитофтиз при кандидозном сепсисе у детей грудного возраста.

Клиника: на фоне кандидозного сепсиса (с поражением кандидами слизистой рта, миндалин, глотки, легких и других органов) отмечается картина прогрессирующей лимфоцитопении, сдвиг лейкоцитарной формулы влево, токсическая зернистость, моноцитоз. Постепенно нередко развивается панмиелопатия (без геморрагического синдрома), у некоторых больных (чаще у мальчиков) — агаммаглобулинемия.

Прогноз неблагоприятный: высокая летальность.

ГОЛЬЦКНЕХТА синдром (1899 г., Holzknecht, Австрия) — комплекс рентгенологических признаков, характерных для обтурации бронхов инородными телами, которые не контрастируют.

Синдром выражается в том, что на стороне инородного тела рентгенологически выявляются легочный ограниченный ателектаз, высокое стояние диафрагмы, удлинение средостения, инспираторные движения средостения в сторону ателектаза (симптом Гольцкнехта—Якобсона).

ГОТТРОНА синдром (1940 г., Gottron, Германия) — семейно-наследственная акрогерия. На проксимальных отделах конечностей отмечается резкий жировой отек, иногда в сочетании со склеродермией. Поражается кожа лица: атрофируется, приобретает ярко-красный цвет. Фаланги пальцев рук и ног недоразвиты, склерозированы. Данное заболевание рассматривают как локальную форму прогерии. Факультативные признаки: микрогнатия, аномалии зубов.

ГОШЕ синдром (1882 г., Gaucher, Франция) — врожденный цереброзидный липоидоз.

Заболевание редкое. Характеризуется нарушением липоидного обмена, инфильтрацией ретикулярных клеток и гистиоцитов цереброзидами (в норме цереброзиды имеются только в мозгу). Интенсивное накопление цереброзидов происходит в ретикулоэндотелии селезенки, печени, в костном мозгу. Первые признаки болезни обнаруживают в грудном (что характернее для острой формы заболевания) или более позднем возрасте (при этом чаще развивается хроническое течение болезни). В обоих случаях болезнь является аутосомно-рецессивной по своему происхождению. Иногда проявляется у гетерозигот. Из-за гемохроматоза отмечается охряно-желтый цвет лица, шеи, кистей рук, т. е. кожи открытых частей тела. Больные нередко инфантильны, имеют карликовый рост, увеличенный живот. Жалуются на ощущение тяжести в подложечной области, на боли в животе (особенно после приема пищи и физических нагрузок), в костях. Иногда бывает тугоподвижность суставов и хромота.

Рентгенологически можно обнаружить симптом «бутылки» (С. А. Рейнберг), так как диафиз бедра увеличивается в объеме, признаки остеопороза костей позвоночника и конечностей. Печень и особенно селезенка достигают огромных размеров. Типичны ге-

моррагические явления в виде кровотечений (носовых, желудочных, маточных), кровавой рвоты, кровохарканья, кровоизлияний в кожу, мышцы, мозговые оболочки. Периодически состояние ребенка ухудшается и все признаки болезни резко усиливаются. Прогноз неблагоприятный.

ГРАУХАНА синдром (1929 г., Grauhan, Германия) — наследственный порок развития в виде многопалости (чаще шестипалости) в сочетании с расщеплением губы, нижней челюсти и нёба, с образованием щелей мочевого пузыря, почек и половых органов.

ГРЕВЕЛЬДА — ГИРКЕ синдром (1928 г., Greveld, Голландия; 1929 г., Gierke, Германия) — гликогеноз, наследственная ферментопатия с рецессивным типом передачи ее признаков.

Основу болезни составляет недостаточность глюкозо-6-фосфатазы и других ферментов. Поэтому прекращается расщепление глюкозо-6-фосфата на глюкозу и фосфат, превращение гликогена в глюкозу. Из-за нарушения процесса гликогенолиза происходит обильное отложение гликогена в печени, почках и других органах. В соответствии с этим различают несколько клинических форм данного страдания: печеночно-почечную, сердечно-мышечную, церебральную, генерализованную (злокачественную).

Клиника: признаки болезни обнаруживаются уже в грудном возрасте и выражаются в гепатомегалии (селезенка никогда не увеличивается), анорексии, гипотрофии, увеличении размеров живота (асцита нет). Периодически могут быть приступы повышенного аппетита, гипогликемические судороги, кома (содержание сахара понижается в крови до 50 мг% и ниже). Характерны: отставание в росте, диспропорция тела (туловище длинное, ноги короткие), лицо круглое («кукольное»), пастозность кожи, гипотония мышц, повышенная утомляемость. На рентгенограмме могут выявляться признаки остеопороза костей, запоздалое появление ядер окостенения, переломы. Интеллект не страдает. Картина крови нормальная. Обнаруживают пониженную толерантность к глюкозе, сахарозе, лактозе, гипогликемию, кетонемию, повышенное содержание гликогена в лейкоцитах, гиперхолестеринемию, гиперлипемию, уменьшение в сыворотке крови альбуминов, увеличение глобулиновых фракций, а также аминокислот, мочевой кислоты.

ГРЕГА синдром (1924 г., Greig, Шотландия) — наследственная черепно-лицевая дисплазия с явлениями гипертелоризма.

Признаки: гипертелоризм, аномалии размеров и формы черепа, отставание в росте. Факультативные симптомы: пороки развития сетчатки глаза, нижней челюсти, зубов, олигофрения, крипторхизм.

ГРЕГГА синдром (1941 г., Gregg, Австралия) — эмбриопатия с выраженными пороками развития ушей, глаз, сердца и нервной системы, возникающая как следствие краснухи, перенесенной матерью в первые два месяца беременности. Характерные признаки: аномалии развития глаз (микрофтальмия, катаракта, атрофия зрительного нерва и др.), ушей (атрофия среднего и внутреннего

уха, глухота), врожденный порок сердца, микроцефалия, задержка физического и психического развития, экстрапирамидные расстройства. Могут быть одновременно и пороки развития зубов, почек, половых органов, конечностей.

ГРЕЙТЕРА синдром (1952 г., Greither, ФРГ) — доминантно-наследственное заболевание с прогрессирующим кератозом конечностей, но без дистрофии зубов и ногтей. Характерные признаки: ладонно-подошвенный гиперкератоз с образованием сливающихся роговых узелков, гиперкератоз тыльной поверхности кистей и стоп, лейкокератоз слизистой губ, возникновение участков пигментации с атрофией кожи на лице и конечностях.

ГРЕФЕ — ШЕГРЕНА синдром (1858 г., Graefe, Германия; 1950 г., Sjögren, Швеция) — наследственно-семейная врожденная аномалия с явлениями понижения слуха или глухоты, пигментного ретинита, олигофрении и мозжечково-спинальной атаксии. Психические расстройства чаще проявляются в форме шизофрении. Факультативные признаки: малый рост, искривления трубчатых костей и позвоночника, микроцефалия, катаракта.

ГРИНФИЛДА синдром (1933 г., Greenfield, Англия) — наследственная ферментопатия с липидозом и диффузным склерозом головного мозга. Из-за нарушения сфинголипидного обмена происходит интенсивное отложение цереброзид-сернистокислого эфира в миелиновых волокнах. Признаки болезни: в раннем детском возрасте обнаруживается отставание в развитии речи, интеллекта, прогрессирующее понижение зрения и слуха, появление спастических парезов и даже децеребрационной ригидности. В мочевом осадке находят метахроматические зерна (при пробе Аустина). Прогноз плохой: смерть наступает в раннем детском возрасте.

ГРУБЕРА синдром (1933 г., Gruber, Германия) — наследственный комплексный порок развития лицевого черепа, мочеполовых органов, позвоночника.

Признаки: гипертелоризм, широкая переносица, дисплазия наружных половых органов, гипоспадия, пороки развития мочевого пузыря, кисты внутренних органов, расщепление позвоночника (с образованием менингоцеле или без этого). Факультативные симптомы: экзофтальм, микроцефалия, полидактилия, синдактилия.

ГУЛЬЕЛЬМО синдром (1926 г., Guglielmo, Италия) — лейкозоподобное заболевание эритропоэтической системы (эритролейкоз).

Характерные признаки: гипертрофия эритропоэтической ткани костного мозга, в картине крови — значительный эритробластоз, анемия (нормохромная), тромбопения, лейкоцитоз. Осмотическая резистентность эритроцитов и их объем не изменены. Гепатомегалия и спленомегалия. Течение бурное, с лихорадкой. Исход — летальный. Заболевание у детей встречается редко.

ГЮНТЕРА синдром I (1911 г., Günther, Германия) — врожденная эритропоэтическая порфирия.

Признаки болезни выявляются при рождении или в раннем

детском возрасте. Обращает на себя внимание красный или коричневый цвет мочи из-за увеличенного содержания в ней порфиринов (уропорфирина I и копропорфирина I). У ребенка отмечается фотодерматоз: повышенная чувствительность кожи к солнечным лучам при отсутствии подобной реакции на искусственный свет. На открытых участках кожи при действии солнечных лучей образуются эритема, везикулы, пузыри и даже язвы. Как защитная реакция может развиваться усиленный рост волос, особенно на конечностях. В связи с деструкцией кожи, развитием рубцов иногда обезображивается лицо, деформируются кисти рук (склеродактилия).

Характерны также: спленомегалия, эритродонтия (окрашивание зубов в красный цвет), гемолитическая анемия (чаще компенсированная), поражение конъюнктивы и склеры (вплоть до развития слепоты). Состояние больных резко ухудшается летом и улучшается зимой.

Описаны тяжелые формы синдрома с психическими расстройствами, бульбарными нарушениями, сильными болями в животе. Заболевание является наследственным и передается по аутосомно-рецессивному типу. В его основе лежит нарушение биосинтеза порфирина с образованием патологических эритробластов (порфиробластов) и эритроцитов (порфироцитов), жизнь которых укорачивается. Происходит накопление уропорфирина I, являющегося сильным фосфосенсибилизатором, с вытекающими отсюда последствиями. Прогноз серьезный.

ГЮНТЕРА синдром II (1923 г., Günther, Германия) — миоглобинурический миозит.

Клиника: острое начало заболевания, боли в мышцах и суставах, общая слабость, понос, экссудативная эритема. Красный цвет мочи, реакция ее на бензидин положительная, эритроцитов в ней нет. Спектроскопическим методом выявляют миоглобулин. Цвет сыворотки крови не изменен. Течение болезни обычно бурное, исход чаще летальный через несколько дней или недель после начала.

Этиология неизвестна. Патоморфология: признаки миозита, разрушения контрактильного вещества, резкого уменьшения в мышцах красящего субстрата.

ДАЙК — ЮНГА синдром (1938 г., Dyke, Young, Англия) — наследственная несфероцитарная гемолитическая анемия.

Первые признаки болезни можно обнаружить у новорожденных или в раннем детском возрасте. Возникновение заболевания связывают с наследственными ферментативными аномалиями эритроцитов. Предполагают, что механизм гемолиза при данной патологии обусловлен преждевременным старением эритроцитов (из-за метаболических дефектов) и сокращением сроков их жизни.

Клиника анемии Дайк-Юнга близка к симптомам врожденного сфероцитоза. Несфероцитарная гемолитическая анемия протекает с прогрессивным ухудшением состояния больного и имеет

чаще неблагоприятный прогноз. Могут быть и легкие формы заболевания.

Характерные симптомы: желтуха, увеличение печени и селезенки, билирубинемия, повышенное содержание уробилина в кале, резко выраженная гемолитическая анемия с повышенным цветным показателем. Различают две формы заболевания. При первой форме имеется недостаточность в эритроцитах фермента Г-6-ФД, дефицит и неустойчивость восстановленного глютатиона, нормальная или слегка повышенная резистентность эритроцитов. Для второй формы анемии Дайк-Юнга характерен дефицит в эритроцитах пируваткиназы, а также недостаточность у некоторых больных 2, 3-дифосфоглицеромутазы. Резко понижена при этом резистентность эритроцитов, усилен их аутогемолиз. Отмечается макроцитоз.

ДАРЬЕ синдром (1916 г., Darier, Франция) — токсико-аллергическая эритема в виде широких колец (или дуг) с преимущественной локализацией на туловище. Высыпания имеют упорно-рецидивирующий характер, трансформируясь в форме и величине элементов через каждые 1—2 недели. Прогноз благоприятный.

ДАРЬЕ — ГРЕНБЛАД — СТРАНДБЕРГА синдром (1896 г., Darier, Франция; 1929 г., Grönblad, Швеция; 1929, Strandberg, Норвегия) — наследственное заболевание с аномалией развития эластической ткани кожи и одновременными пороками глаз и кардиоваскулярного аппарата.

Для синдрома характерна триада: а) эластическая псевдоксантома кожи в области суставов, подмышечных впадин и шеи (сзади) с образованием желтоватого цвета зернистых образований (с последующей атрофией кожи на этих участках); б) сосудистые «полосы» на глазном дне и признаки хориоретинита; в) миокардит, перикардит, глубокие сосудистые расстройства, нередко с кровоизлияниями и кровотечениями, кровохарканьем. Возможны неврологические и психические нарушения.

ДАУНА синдром (1866 г., Down, Англия) — врожденное заболевание, возникновение которого связано с хромосомной аберрацией: у 95% больных в кариотипе имеется 47 хромосом (трисомия-21); у 3—5% больных имеется 46 хромосом с транслокацией.

Симптоматика: характерный вид лица и головы (косо поставленные узкие глазные щели, эпикантус, сухая кожа с румянцем на щеках, толстые губы, широкая переносица, полуоткрытый рот, маленькие отстающие ушные раковины, круглая форма лица с выступающими скулами, микроцефалия или брахицефалия). Имеются также признаки гипотонии мышц, гипогенитализма, гипотиреоза, большой живот с выбуханием прямых мышц. Возможны аномалии развития конечностей, врожденные пороки сердца и других органов, заболевания крови (лейкоз, эритромиелоз). Дети отстают в физическом и умственном развитии (вплоть до идиотии). Отмечается поразительное внешнее сходство детей с синдромом Дауна.

ДЕБЛЕРА синдром (1939 г., Debler, Германия) — семейная гемолитическая анемия, признаки которой обнаруживаются уже в грудном возрасте. Отмечается бледность, гепатоспленомегалия. В картине крови — анемия (гипохромная), анизоцитоз, микроцитоз при отсутствии сфероцитоза, полихромазия, базофильная зернистость эритроцитов, эритробластоз, ретикулоцитоз. Осмотическая стойкость эритроцитов снижена. В пунктате костного мозга — резкое увеличение числа эритробластов.

ДЕБРЕ синдром (1934 г., Debre, Франция) — гликогеноадипозная гепатомегалия (одновременное обильное отложение гликогена и жира в печени). Уже в первые недели или месяцы после рождения ребенка обнаруживаются гепатомегалия (селезенка не увеличивается), гипотония мышц, дистрофия (по типу, напоминающему адипозогенитальную), липемия, гиперхолестеринемия, гипогликемия, извращенная сахарная кривая после введения глюкозы (а также адреналина и инсулина). Возможны неврологические расстройства.

ДЕБРЕ — МАРИ синдром (1937 г., Debre, Marie, Франция) — признаки недостаточности передней доли гипофиза при гиперфункции задней. Обнаруживается нарушение роста (нанизм), ожирение, гипогенитализм, гипотермия, гипотензия. Одновременно отмечаются олигодипсия, олигоурия, высокий удельный вес мочи, хотя почечной недостаточности нет. Психика не страдает.

ДЕБРЕ — СЕМЕЛЕНЯ синдром (1934 г., Debre, Semelaigne, Франция) — сочетание врожденной микседемы с псевдоатлетизмом. Клиника: типичная симптоматика врожденной микседемы и одновременно признаки гипертрофии мускулатуры конечностей (при слабости мышц). Гипертрофируется также мускулатура диафрагмы и сердца.

ДЕБРЕ — ФИБИГЕРА синдром (1905 г., Fibiger, Дания; 1925 г., Debre, Франция) — врожденная эндокринная (адреногенитальная) патология с гиперплазией надпочечников, минералокортикоидной недостаточностью, андрогенной гиперфункцией.

Уже в первые недели жизни ребенка отмечаются признаки псевдопилороспазма или псевдоилеуса: рвота, срыгивания, обильное выделение слюны, видимая перистальтика, нередко — понос. Характерны также анорексия, адинамия, развитие признаков гипотрофии, коллаптоидные кризы (с потерей сознания, судорогами), во время которых ребенок нередко умирает. Факультативные признаки: гипоспадия, псевдогермафродитизм, адреногенитальный синдром. Лабораторными методами выявляются резко повышенное выделение 17-кетостероидов с мочой, гиперхлоремия и гиперхлорурия, гиперкалиемия, гипонатриемия, азотемия.

ДЖАНОТТИ — КРОСТИ синдром (1953 г., Gianotti; 1955 г., Gianotti, Crosti, Италия) — пятнисто-узелковый акродерматит у детей.

Заболевание длится до двух месяцев, сопровождается быстрым развитием на коже лица и конечностей мелких красного цвета

узелков, имеющих тенденцию к слиянию (особенно на кистях и стопах). Нередко они группируются вокруг везикул. Слизитые не поражаются, зуда нет, регионарные лимфоузлы увеличиваются, иногда бывает субфебрилитет. Картина крови — без особенностей (может быть лейкоцитоз и моноцитоз). В период разгара болезни печень и селезенка увеличиваются. Прогноз хороший. Считают, что данный синдром является следствием токсически-аллергических изменений в организме ребенка. Описаны возникновения его после приема лекарств.

ДЖОЗЕФА — ДАЙМОНДА — БЛЕКФЕНА синдром (1936 г., Josephs; 1938 г., Diamond, Blakfan, США) — врожденная гипопластическая анемия с преимущественным поражением эритроидного ростка. Синонимы: эритробластофтиз, хроническая гипорегенераторная анемия.

Анемия проявляется в первые недели или месяцы жизни. Симптомы: бледность, беспокойство, вялость. При длительном тяжелом течении кожа приобретает восковидный или сероватый оттенок (из-за гемосидероза), ребенок становится сонливым или беспокойным, отказывается от еды, быстро утомляется, отстает в физическом развитии. Иногда бывают рвота и диспептические явления. Картина крови характеризуется глубокой степенью анемии, стойкой и резкой ретикулоцитопенией, нормальной лейкоцитарной формулой и нормальным количеством тромбоцитов. Осмотическая резистентность эритроцитов не изменена. От других вариантов врожденной эритробластопении данная анемия отличается избирательным угнетением только эритропоэза. Гранулоцитопоэз и тромбоцитопоэз не нарушены, поэтому не понижается иммунитет и не возникают геморрагии. Длительность жизни эритроцитов обычная, однако костный мозг ребенка почти не имеет элементов, их продуцирующих.

ДЗЕРЖИНСКОГО синдром (1913 г., русский ученый В. Э. Дзержинский) — семейно-наследственное заболевание с чрезмерно ранним синостозом черепных швов, деформацией черепа (и утолщением костей его), брахифалангией, утолщением грудины и ключиц, характерным лицом (нос выступающий, седловидного втягивания его нет). Рост и пропорции тела не нарушены.

ДОЛЛИНГЕРА — БИЛЬШОВСКОГО синдром (1914 г., Bielschowsky; 1919 г., Dollinger, Германия) — вариант амавротической идиотии детского возраста. В возрасте 3—4 лет происходит потеря приобретенных практических навыков и речи, падение интеллекта, постепенное развитие слепоты из-за атрофии сетчатки, возникновение мозжечковых и бульбарных расстройств. Дети умирают в возрасте до 7—8 лет.

ДРЕСБАХА синдром (1904 г., Dresbach, США) — семейная гемолитическая анемия, передающаяся по доминантному типу, при которой эритроциты приобретают овальную форму.

Признаки: кожные покровы бледные, в период обострения — иктеричны; спленомегалия. Эритроциты имеют овальную или эл-

липсоидную форму, число их в крови понижено, они гипохромны, характеризуются пониженной механической и повышенной осмотической резистентностью (лептоциты).

ДРЕССЛЕРА синдром (1854 г., Dressler, Германия) — пароксизмальная холодовая гемоглобинурия, относящаяся к группе ферментопатий.

Признаки болезни отчетливо проявляются под воздействием охлаждения и выражаются в недомогании, ощущении озноба, повышении температуры тела, в появлении цианоза открытых частей тела. Может быть при этом рвота. Такое состояние продолжается от нескольких часов до нескольких дней и сопровождается гемоглобинопатией, положительной реакцией Донат-Ландштейнера, иктеричностью, увеличением печени и селезенки, повышением показателей свертывающей системы крови. Ретикулоциты больных содержат меньше половины (против нормы) ацетилхолинэстеразы.

ДУБИНА — ДЖОНСОНА болезнь (1954 г., Dubin, Johnson, США) — семейно-наследственная негемолитическая желтуха. Наследуется доминантно.

При данной патологии отмечаются уменьшение экскреции билирубина, связанного с гиалуроновой кислотой, умеренная гипербилирубинемия (преимущественно непрямого типа), замедленное выделение печенью бромсульфалеина. Заболевание может возникать как у мальчиков, так и у девочек, проявляясь у одних больных уже в периоде новорожденности, у других — позже. Характерным признаком болезни является различной интенсивности желтуха, увеличение печени, анорексия, диаррея, боль в животе, тошнота, слабость. Кал имеет обычную окраску. Картина крови нормальная, осмотическая резистентность эритроцитов не изменена. Отмечается гипербилирубинемия (увеличено содержание непрямого и прямого билирубина). Пробы печени нормальные. В периоды обострения — билирубинурия и уробилинурия. Прогноз чаще благоприятный.

ДУРАНДА болезнь (1958 г., Durand, Италия) — первичная (врожденная) непереносимость лактозы.

Признаки болезни обнаруживаются уже в первые недели после рождения и связаны с приемом молока (женского или другого). Имеющуюся в молоке лактозу ребенок не переносит и на прием ее реагирует выраженной диспепсией. Появляются рвота и понос (стул до 10—12 раз в сутки, жидкий, временами обильный). Понос не поддается лечению обычными средствами. Живот из-за метеоризма кишечника увеличивается. У ребенка развиваются эксикоз, гипотрофия, переходящая в атрепсию. Нередко возникает гипохромная анемия, нейтропения. Описаны и такие признаки болезни, как остеопороз, патологические переломы костей.

ДЮПРЕ синдром (1895 г., Dupre, Франция) — менингизм, возникающий как следствие токсического раздражения мозговых оболочек с гиперпродукцией спинномозговой жидкости при инфек-

ционных заболеваниях. Имеется менингеальный симптомокомплекс с нормальным содержанием в спинномозговой жидкости белка и умеренным плеоцитозом. Давление ликвора повышено.

ДЮШЕННА синдром I (1858 г., Duchenne, Франция) — миопатия с рецессивным типом наследования, сцепленным с полом (X-хромосомное наследование).

Заболевают дети дошкольного возраста: изменяется походка, начинают падать, к 8—10 годам переходят к сидячему образу жизни. Выявляются признаки прогрессирующей атрофии мышц, гипорефлексии или арефлексии, отставание в росте, возникновение горба, тяжелого сколиоза. Характерны психическая заторможенность, апатия.

Больные не доживают до зрелого возраста.

ДЮШЕННА синдром II (1860 г., Duchenne, Франция) — прогрессирующий бульбарный (языко-губо-глоточный) паралич.

Симптоматология: в возрасте 3—4 лет возникает утомляемость при еде и жевании, нарушается речь (вплоть до анартрии), появляются хрипота, афония, затруднения в приеме пищи, кашель, паралич мягкого неба, снижение глотательных и жевательных рефлексов. В терминальной стадии имеются глубокие нарушения деятельности сердца и дыхания.

ЖЕЛИНО синдром (1880 г., Gelineau, Франция) — генуинная интермиттирующая сонливость в виде приступов кратковременного (в течение нескольких минут) дневного сна. Нарушается при этом ночной сон, имеется склонность к каталептическим кратковременным состояниям. Могут быть вегетативные и эндокринные расстройства.

ЖИЛЬБЕРА — ЛЕРБУЛЛЕ синдром (1900 г., Gilbert, Lereboullet, Франция) — наследственная негемолитическая желтуха, относящаяся к ферментопатиям (в клетках печени имеется недостаток глюкоронилтрансферазы). Затруднено проникновение непрямого билирубина в печеночную клетку.

Заболевание носит интермиттирующий характер, обостряясь при охлаждении, переутомлении, погрешностях диеты (перегрузка жиром), после употребления химиопрепаратов, связывающихся с глюкуроновой кислотой (викасол, сульфаниламиды и др.), алкоголя. Даже в периоды ухудшения содержание билирубина в крови (непрямого) не превышает 5—8 мг%.

Симптомы: умеренная иктеричность кожи и склер, гиперпигментация вокруг глаз, склонность к брадикардии, гипотермии, диспепсии, нередко — головные боли, повышенная чувствительность к холоду. Диагностическое значение имеет проба с нагрузкой преднизолоном: после введения этого препарата через три часа значительно повышается содержание в крови свободных глюкоронидов и моноглюкоронидов, а уровень диглюкоронидов падает.

ЗЕЙДЛЬМАЙЕРА синдром (1939 г., Seidlmayer, Германия) — инфекционно-аллергическая пурпура у детей раннего возраста, с возникновением своеобразной сыпи на лице, элементы

которой напоминают кокарду. Это сходство объясняется тем, что большие (округлой формы) кровоизлияния окружены светлой зоной экссудации. Кроме лица поражается симметрично кожа конечностей (очень редко — туловища). Могут быть признаки крапивницы. Показатели свертывающей системы крови, число тромбоцитов не изменены. Кожные геморрагии возникают обычно спустя 2—3 недели от начала какой-либо вирусной или кокковой инфекции. Прогноз благоприятный.

ИВЕМАРКА синдром (1955 г., Ivemark, Швеция) — врожденный комбинированный порок развития в виде агенезии селезенки, врожденного порока сердца, инверсии внутренних органов. Характерна задержка умственного и физического развития. Могут быть также аномалии развития сосудов (транспозиция, стенозирование, атрезия), бронхов, легких. Прогноз обычно неблагоприятный.

ИМЕРСЛУНДА синдром (1960 г., Imerslund, Норвегия) — наследственная (семейная) мегалобластическая анемия с протеинурией. Возникает как следствие нарушения всасываемости витамина B_{12}.

Клиника: начинается болезнь в раннем детском возрасте и протекает волнообразно. Характерны прогрессирующая анемия (гиперхромная или нормохромная), макроцитоз, анизоцитоз, полихромазия, ретикулоцитопения, дегенерация эритроцитов и нейтрофилов, пониженная осмотическая стойкость эритроцитов, повышенное содержание в крови непрямого билирубина. В костном мозгу — признаки выраженного мегалобластического кроветворения. Увеличены печень, селезенка и лимфоузлы. Имеется стойкая протеинурия. Факультативные симптомы: дерматиты, глосситы, неврологические расстройства.

ИЦЕНКО — КУШИНГА синдром (1926 г., Н. М. Иценко, СССР; 1932 г., Cushing, США) — глюкокортикоидный гиперкортицизм, возникающий как следствие опухоли гипофиза или надпочечников, гиперплазии коры последних, нарушения гипоталамических функций.

Клиника: своеобразное ожирение, распространяющееся на лицо (оно становится луновидным), затылок, туловище, минуя конечности. Характерны акроцианоз, «мраморная» кожа, стрии, багровое лицо, боли в суставах и костях. Выявляются поражения миокарда, гипогенитализм, аменорея, гирсудизм, артериальная гипертония, остеопороз, мышечная гипотония, повышенная психическая и физическая утомляемость, задержка роста, склонность к инфекциям. Выделение 11-оксикортикостероидов и 17-кетостероидов повышенное (последние могут и не изменяться). Имеется гипокальциемия, гипергликемия, часто — гликозурия, полицитемия, эозинопения. Прогноз серьезный.

КАЗАБАХА — МЕРРИТТА синдром (1940 г., Kasabach, Merritt, США) — сочетание гигантской гемангиомы с тромбопенической пурпурой. В большинстве случаев болезнь распознается сразу после рождения. Больших размеров гемангиома (капиллярного или ка-

пиллярно-кавернозного типа) локализуется на нижней левой половине туловища. У части больных обнаруживается множество мелких ангиом. Тромбоцитопения — результат разрушения кровяных пластинок в сосудах гемангиомы (после удаления последней картина крови нормализуется). В пунктате костного мозга — мегакариоцитоз. Возможны желудочно-кишечные кровотечения, кровоизлияния в кожу, слизистые оболочки, надпочечники, а также множественные тромбозы вен внутренних органов, поражение печени и селезенки.

КАККИ — РИЧЧИ синдром (1948 г., Cacchi, Ricci, Италия) — врожденная аномалия почек со своеобразной урографической картиной губчатой почки в форме «букета цветов».

Уже в грудном возрасте выявляется рецидивирующая пиурия при нормальной функции почек При развитии нефрокальциноза возникают почечные колики. Диагноз ставится на основании урографии, при помощи которой можно выявить характерную картину, а нередко и дополнительные пороки (удвоение мочеточника, дивертикул почечной лоханки и другие).

КАЛЛЬМАНА—БАРРЕРА синдром (1944 г., Kallmann, Barrera, США) — врожденный ольфакто-генитальный синдром: сочетание задержки полового развития, евнухоидизма с аносмией. В моче находят пониженное содержание 17-кетостероидов. Могут быть нарушения зрения (в основном, цветовосприятия). Болеют мальчики. Кроме внешне различимых признаков инфантильности наружных половых органов при биопсии яичка находят и значительное отставание в их развитии.

КАПОШИ синдром (1887 г., Kaposi, Венгрия) — острый оспенноподобный пустуллез у детей раннего возраста, с образованием полиморфной пузырьково-узелковой сыпи и регионарным лимфаденитом. Пузыри имеют вдавление в центре, иногда заполнены геморрагическим содержимым. На слизистых — афты. Другие признаки: высокая лихорадка, конъюнктивит, иногда — кератит. Этиология — вирусная.

КАРТАГЕНЕРА синдром (1933 г., Kartagener, Швейцария) — комбинированный врожденный порок в виде триады: бронхоэктазия, инверсия внутренних органов (декстракардия и др.), полипоз слизистой носа (часто с синуситом). Факультативные признаки: хронический ринит, олигофрения, «барабанные палочки», аномалии развития ребер и позвоночника, эндокринные расстройства. Для диагностики данного страдания необходима бронхография.

КАССИРЕРА синдром (1912 г., Cassirer, Германия) — вазомоторно-трофический невроз с акроцианозом, особенно в области верхних конечностей (кистей и предплечий). Отмечаются и другие вегетативные расстройства: приступы сердцебиений, потливости, покраснения лица, головокружения. Кисти и стопы влажные и холодные, дистальные отделы их — с признаками гипертрофии или атрофии тканей.

КАШИНА — БЕКА синдром (русские врачи: 1861 г.— Н. И. Ка-

шин; 1899—1902 гг. — супруги Е. В. и А. Н. Бек) — уровская болезнь, эндемический деформирующий остеохондроартроз, возникающий в результате длительного микотоксического воздействия при употреблении с пищей злаковых, зараженных грибком Fusaria sporotrichilla.

Заболевание раньше было распространено в Забайкалье (в Уровской долине). Морфологические изменения локализуются преимущественно в костно-суставном аппарате и выражаются в сосудистых некрозах эпифизов трубчатых костей, дистрофических и дегенеративных изменениях суставного хряща. Внутренние органы не поражаются. Начинается болезнь чаще в возрасте 6—14 лет. Есть три степени поражения суставов: легкая (утолщение межфаланговых суставов), среднетяжелая (контрактуры 1—2 суставов), тяжелая (поражение многих суставов).

Ранние признаки болезни: слабость, утомляемость, боли и хруст в суставах. В дальнейшем — утолщение и деформация суставов, ограничение подвижности (без признаков анкилозирования), нередко — укорочение роста (из-за лордоза поясничного отдела, контрактур в коленных суставах, сплющивания таранной кости). Поражаются конечности, как правило, симметрично, переломов костей нет. Факультативные признаки: зоб, цинга, отставание в развитии интеллекта, старообразный вид.

КИАРИ синдром (1899 г., Chiari, Чехословакия) — облитерирующий флебит печеночных вен с развитием цирроза печени и асцита. Возникновению страдания способствуют врожденные аномалии печеночных вен, ревматизм, сепсис. Клиника: симптомы цирроза и застоя печени, портальной гипертензии, спленогепатомегалия, асцит, умеренная желтуха, боли в животе, рвота. Прогноз неблагоприятный.

КЛАЙНФЕЛЬТЕРА синдром (1942 г., Klinefelter, США) — эндокринопатия у лиц мужского пола, имеющих ненормальный кариотип: вместо 46 хромосом содержится комплекс 47, XXY, а в клетках обнаруживается типичный для женщин половой хроматин.

Заболевание проявляется чаще в подростковом и юношеском возрасте. Характерны гинекомастия, отложение жира и оволосение лобка по женскому типу, гипоплазия яичек, позднее появление вторичных половых признаков, евнухоидные пропорции тела, умеренное снижение интеллекта, косноязычие, недомогание. При биопсии яичек находят азооспермию, гиалиноз семенных канальцев, разрастание соединительной ткани. Лабораторные данные: понижение содержания 17-кетостероидов, тестостерона в плазме и моче. Прогноз для жизни благоприятный.

КЛЕЙНА — ВАРДЕНБУРГА синдром (1947 г., Klein, Швейцария; 1951 г., Waardenburg, Голландия) — врожденная глухота в сочетании с гиперхромией радужной оболочки, дисплазией внутриглазничных структур, частичным альбинизмом. Наследуется по доминантному типу.

Симптоматика: необычное выражение лица из-за широкого рас-

стояния между глазными щелями, гетерохромия радужной оболочки в виде крупных коричневых или голубых пятен (один глаз может быть карим, другой — голубым), депигментированные участки на волосах головы, на бровях или ресницах, врожденная тугоухость или глухота. Факультативные признаки: блефарофимоз, гипертелоризм, астигматизм, микрофтальмия, глаукома, дакриоцистит, отставание в росте, расщепление неба и губ, аномалии ушной раковины, кожи, мышц, костей, суставов.

КЛЕЙНЕ — ЛЕВИНА синдром (1925 г., Kleine, Германия; 1936 г., Levin, Англия) — заболевание центральной нервной системы (энцефалит) с периодическими приступами сонливости и чувства повышенного голода. Развивается чаще у лиц мужского пола в подростковом или юношеском возрасте. Сочетается с признаками вегетодистонии (ваготонии), с психической и эмоциональной заторможенностью, миотонией.

КЛИППЕЛЯ — ТРЕНОНЕ синдром (1900 г., Klippel, Trenaunay, Франция) — врожденная аплазия венозных сосудов на ограниченных участках кожи, с образованием вблизи варикозного расширения вен, гипертрофией (а затем атрофией) мягких тканей, отеком их, нарушением сальной и потовой секреции, дерматозом. Могут быть, как вторичные проявления, деформации костей и суставов. Характерны плоские ангиомы кожи, преимущественно на нижних конечностях, чаще односторонние.

КОННА синдром (1954 г., Conn, Англия) — первичный альдостеронизм, возникающий как следствие опухоли коры надпочечников или множественных мелких аденом в клубочковой зоне коры надпочечников. Резко повышается продукция альдостерона, который способствует задержке натрия (из-за увеличения его реабсорбции в почечных канальцах) и усиленному выделению калия.

Клиника: резкая мышечная слабость, утомляемость, периодические судороги, полидипсия, полиурия, никтурия, артериальная гипотония, задержка роста. Лабораторные признаки: резко увеличенное выделение альдостерона с мочой, гипокалиемия, гипонатриурия, гипернатриемия, гиперкалиурия, гиперхлорурия, уменьшение концентрационной способности почек, алкалоз крови, щелочная реакция мочи. На ЭКГ — признаки энергетической недостаточности миокарда.

КОПА — БЕРНЕТТА синдром (1936 г., Cope; 1949 г., Burnett с соавт., Англия) — диетический или лекарственный алкалоз, возникающий при длительном употреблении молока, карбоната кальция и магния или других препаратов.

Характеризуется отвращением к молочной пище, слабостью, тошнотой, рвотой, щелочной реакцией мочи, гиперкальциемией, гиперфосфатемией. Могут быть: почечная недостаточность, нефрокальциноз, почечнокаменная болезнь, отложение кальция в конъюнктиве и роговице.

КОССИО синдром (1936 г., Cossio с соавт., Аргентина) — врожденный порок сердца в виде большого дефекта в межпредсерд-

ной перегородке с двусторонним шунтом и увеличенным кровенаполнением правых отделов сердца.

Клиника: цианоз, появляющийся при нагрузке, систолический шум (у основания), расщепленные первый и второй тоны. На ЭКГ — признаки перенапряжения правых отделов сердца. Рентгенологические данные: выбухание дуги легочной артерии, гипертрофия правых отделов сердца.

КОСТМАННА синдром (1956 г., Kostmann, Швеция) — наследственный агранулоцитоз, проявляющийся уже в грудном возрасте. В картине крови не находят зернистых лейкоцитов. В пунктате костного мозга — признаки гипоплазии и угнетения миелопоэза. Отмечается склонность к гнойной местной и генерализованной инфекции.

Прогноз неблагоприятный.

КОСТЫ (да КОСТЫ) синдром (1871 г., da Costa, США) — неврогенное нарушение дыхания с неприятным ощущением нехватки воздуха, различными фобиями, изменениями характера дыхания в виде одиночных или множественных гиперпноэтических экскурсий ребер и диафрагмы. Механических и гуморальных причин для возникновения этого синдрома нет, он является следствием невроза с вегетативными расстройствами. Чаще возникает у астеников и лиц с тревожно-мнительным характером.

КОФФЕРАТА синдром (1921 г., Kofferath, Германия) — родовая травма (при оказании акушерской помощи) в виде паралича диафрагмального нерва.

Симптоматика: высокое стояние диафрагмы (или ее половины) и парадоксальные движения, определяемые рентгенологически, а также клинически (впалый живот, инспираторные втягивания эпигастральной области). Одышка, цианоз, ателектаз легкого. Данный синдром может сочетаться с признаками паралича или пареза плечевого сплетения.

КРАББЕ синдром I (1916 г., Krabbe, Дания) — наследственная прогрессирующая лейкодистрофия головного мозга со склеротическим поражением больших полушарий.

Страдание возникает из-за дефицита галактозидазы, гидролизирующей цереброзиды мозга. Начинается заболевание в первые месяцы жизни и характеризуется быстрым развитием ригидности мышц (больше — на нижних конечностях), общим беспокойством, криком, приступами тонических судорог (с потерей сознания), понижением зрения. В дальнейшем появляется картина децеребрационной ригидности с бульбарными расстройствами. Болеют в основном мальчики. Прогноз неблагоприятный.

КРАББЕ синдром II (1946 г., Krabbe, Дания) — врожденная генерализованная атрофия скелетных мышц.

Клиника: общая почти полная атрофия мышц, миатония, резкая слабость, задержка развития моторно-статических функций, ослабление сухожильных рефлексов. Признаков другой патологии нет. Показатели креатининового обмена нарушены.

КРАМЕРА — ПОЛЛЬНОВА синдром (1930 г., Kramer, Pollnow, Германия) — гиперкинетический психоз детей, развивающийся чаще в возрасте 3—5 лет.

Считают, что это своеобразная форма энцефалита, вызываемого вирусной инфекцией. Клиника: появляются бесцельные быстрые движения, ребенок находится в состоянии постоянного общего двигательного возбуждения. Характерны признаки резкой эмоциональной неустойчивости. Временами возникают эпилептиформные судороги, аффективные реакции. Страдает интеллект, ребенок становится неуправляемым. Прогноз: выздоровление через несколько лет или развитие эпилепсии в сочетании с олигофренией.

КРИГЛЕРА — НАЙЯРА синдром (1952 г., Crigler, Najjar, США) — врожденная энзимопатия, при которой имеется изолированная недостаточность глюкуронилтрансферазы в клетках печени, неспособность печени образовывать билирубин-диглюкуронид.

Желтуха выражена уже в период новорожденности в связи с накоплением непрямого билирубина. Нередко развивается клиника ядерной желтухи с тяжелыми церебральными расстройствами и летальным исходом. Если ребенок продолжает жить, у него стойко сохраняется высокий уровень непрямого билирубина в крови (до 10—40 мг%), желчь не содержит прямого билирубина, функциональные пробы печени (и данные биопсии) не указывают на патологические изменения. Признаков гемолиза или несовместимости групп крови нет. Характерно недоразвитие зубной эмали. Больные чаще умирают в раннем детском возрасте.

КРОНА синдром (1932 г., Crohn, США) — хроническое сегментарное воспаление терминальной части тонкого кишечника (вблизи илео-цекального угла) с сужением просвета.

Клиника: в острой фазе болезни симптоматика сходна с картиной аппендицита. В дальнейшем характерны спастические боли в правой паховой области (перед дефекацией), понос с примесью крови (может развиваться язвенно-перфоративный процесс), анорексия, рвота, отеки на конечностях, кожные высыпания, суставные и мышечные боли, субфебрилитет, анемия, увеличенная СОЭ. При ощупывании живота находят уплотнение цилиндрической формы в правой нижней части живота. Рентгенологически обнаруживают признаки стеноза просвета тонкой кишки в конечной части.

КРОСБИ синдром (1950 г., Crosby, США) — доминантно-наследственная гемолитическая анемия без сфероцитоза, с укорочением срока жизни эритроцитов (в связи с нарушением порфиринового обмена). Для диагностики синдрома имеет значение нормальная осмотическая и механическая резистентность эритроцитов, сокращение времени жизни последних, а также признаки умеренной нормохромной и нормоцитарной анемии. Кожные покровы больного бледны, с желтушным оттенком. Характерны: спленомегалия, порфиринурия, копропорфиринурия, уробилиногенурия. Могут быть аномалии развития кости.

КРУЗОНА синдром (1912 г., Crouzon, Франция) — наследственное заболевание (передаваемое доминантно) в виде черепно-лицевого дизостоза, с типичной конфигурацией черепа и характерным лицом.

Синдром характеризуется значительным краниостенозом, комбинацией башенного черепа с гипоплазией верхней челюсти (нижняя челюсть выступает вперед, нижние зубы расположены впереди верхних). Затылок как бы срезан, лобная часть шишковато выдвинута вперед, нос имеет крючковидную форму. К постоянным признакам относятся экзофтальм, гипертелоризм, атрофия зрительного нерва, слепота, гипертензионные симптомы (рвота, нистагм, головные боли, расстройства обоняния, косоглазие, судороги). Факультативные признаки: слабоумие, тугоухость.

КРЮВЕЛЬЕ — БАУМГАРТЕНА синдром (1852 г., Cruveilhier, Франция; 1908 г., Baumgarten, Германия) — врожденная аномалия пупочной вены, которая не облитерируется и анастомозирует с системой воротной вены. Клиническое проявление синдрома происходит в подростковом или юношеском возрасте: на коже живота развиваются венозные эктазии («голова медузы»). Их легко можно видеть и прощупать, при аускультации здесь обнаруживается венозный шум. Характерна спленомегалия. В дальнейшем возможно развитие цирроза печени.

КУГЕЛЯ — СТОЛОФФА синдром (1933 г., Kugel, Stoloff, США) — врожденный миокардоз с жировыми отложениями в миокарде, без поражения эндокарда.

Клинически и рентгенологически уже в грудном возрасте обнаруживается расширение границ сердца во все стороны. На ЭКГ — признаки глубоких трофических нарушений в сердечной мышце, понижение возбудимости и проводимости. Характерны: умеренный цианоз, одышка (с прерывистым дыханием), признаки недостаточности кровообращения в большом и малом круге. Температура тела нормальная, картина крови — без особенностей. Прогноз неблагоприятный.

КУЛИ синдром (1925 г., Cooley в соавт. с Lee, США) — талассемия, наследственная гемолитическая анемия с микроцитозом и мишеневидными эритроцитами.

Клиника: желтуха, гепатоспленомегалия, характерный вид лица (большой лоб, широкий плоский нос, массивные скулы), башенный череп, большие лобные и теменные бугры. Картина крови: эритробластоз, микроцитоз, резкий анизоцитоз и пойкилоцитоз, дисхромия, мишеневидные эритроциты, ретикулоцитоз, лейкоцитоз. Резистентность эритроцитов: уменьшена минимальная, увеличена максимальная. Рентгенологически находят признаки остеопороза костей. Прогноз неблагоприятный.

КУРЦИУСА синдром (1925 г., Curtius, Германия) — врожденный чрезмерный рост одной половины лица (преимущественно верхней челюсти) в сочетании с гипогенитализмом, гипоплазией грудных желез, отставанием в психическом развитии. Могут быть

микроцефалия, дистрофические изменения ногтей, кожи, зубов, синдактилия, амблиопия и др.

КУРЦИУСА — КРЮГЕРА синдром (1952 г., Curtius, Krüger, ФРГ) — наследственная неполноценность диэнцефально-гипофизарной регуляции с лабильностью вазомоторных реакций, недостаточностью функции яичников и привычными запорами.

Клиника: склонность к обморочным состояниям, приступы мигрени и стенокардии, акроцианоз и ощущение холода в кистях, бледность кожи с «мраморным рисунком», потливость, вазомоторные отеки. Задержка наступления менструаций, нерегулярность их. Запоры.

ЛАВЕРЬЕ синдром (1853 г., Laverie, Франция) — наследственный (семейный) периодический паралич конечностей.

Начинается в детском или подростковом возрасте. Характеризуется возникновением вялых параличей конечностей (чаще одновременно всех). Длительность их — от нескольких часов до нескольких дней. Параличи сопровождаются потоотделением, артериальной гипотонией, рвотой, поносом или запорами, гипокалиемией. Больные испытывают при этом ощущение сильной жажды и голода. Начинаются подобные приступы обычно ночью, повторяясь через несколько месяцев или лет. Прогноз благоприятный.

ЛАДДА синдром (1932 г., Ladd, США) — врожденная аномалия развития брыжейки и расположения тонкого кишечника с возникновением механической непроходимости последнего. Уже в первые дни после рождения появляется рвота желчными массами, метеоризм, отсутствие стула, беспокойство ребенка из-за сильных болей в животе. Рентгенологически находят резкое расширение желудка и двенадцатиперстной кишки.

ЛАЙЕЛЛА синдром (1956 г., Lyell, Англия) — токсико-аллергический эпидермальный некролиз с обширным поражением кожи и слизистых оболочек рта, пищевода, желудка, кишечника, трахеи и бронхов, с развитием миокардита, нефрита, поражением глаз и других органов.

Первые признаки страдания начинаются через несколько дней (иногда спустя 2—3 недели) после какой-либо инфекции или приема медикаментозного средства. Вначале возникает кореподобная сыпь, которая сменяется развитием больших желтоватого цвета пузырей на фоне резкой гиперемии кожи («синдром обваренной кожи»). Поверхность кожи резко болезненна, эпидермис легко отслаивается. Пузыри лопаются, и на их месте образуются обширные участки мокнутия. Одновременно могут выявляться признаки трахеобронхита, миокардита, гломерулонефрита, отека мозга и легких, поражения глаз (эрозии, конъюнктивы, язвы и васкуляризация роговицы и др.). Прогноз неблагоприятный.

ЛАЙТВУДА — ОЛБРАЙТА синдром (1935 г., Lightwood, Англия; 1940 г., Albright с соавт., США) — сочетание почечного карликового роста с гипофосфатемическим рахитом.

Клиника: симптомы тяжелого позднего рахита (с искривлением

конечностей, иногда — с переломами костей), значительное раннее отставание в росте, выраженная мышечная слабость, гипотония, адинамия, кариес многих зубов, камнеобразование в мочевыводящих путях. Кровь: гипокалиемия, высокое содержание хлора и низкий уровень натрия и бикарбоната в плазме. Моча: увеличенное выделение натрия, калия и кальция. Считают, что данный синдром может быть следствием поражения почечных канальцев при пиелонефрите или длительном применении сульфаниламидных препаратов. Прогноз неблагоприятный.

ЛАМИ — МАРОТО синдром (1960 г., Lamy, Maroteaux, Франция) — диастрофический карликовый рост. Наследственное страдание с признаками непропорционального нанизма, с коротким туловищем и укороченными проксимальными отделами конечностей (рентгенологически выявляют дисплазию эпифизов, расширение их, аномалии костей стоп и кистей). Имеются также сколиоз, расщепление нёба, деформация ушной раковины.

ЛАНГЕ синдром (1934 г., de Lange, Нидерланды) — врожденная мышечная гипертрофия (с псевдоатлетическим внешним видом), сочетающаяся с большой головой, макроглоссией, увеличенными ушными раковинами. Больной отстает в физическом и психическом развитии, имеет признаки экстрапирамидных двигательных расстройств. Могут быть периоды гипертермии.

ЛАНДРИ синдром (1859 г., Landry, Франция) — острый восходящий вялый паралич. Начинается с нижних конечностей, затем распространяется на мышцы туловища, верхних конечностей, плечевого пояса, на области, иннервируемые черепно-мозговыми нервами. Спинномозговая жидкость характеризуется белково-клеточной диссоциацией: увеличение белка при нормальном цитозе. Прогноз чаще неблагоприятный.

ЛАФФЕРА — АШЕРА синдром (1909 г., Laffer, США; 1920 г., Ascher, Чехословакия) — наследственное заболевание, характеризующееся триадой: образованием двойной губы (из-за дубликатуры слизистой оболочки), зобом без эндокринных нарушений, блефарохалазионом верхнего века.

ЛЕВАНДОВСКОГО — ЛЮТЦА синдром (1922 г., Lewandowsky, Германия; Lutz, Швейцария) — генерализованная бородавчатость новорожденных или детей раннего возраста. На коже лица, затылка, кистей и стоп (реже в иных местах) появляются множественные обыкновенные или плоские бородавки, расположенные симметрично. Факультативные признаки: аллопеция, ихтиоз, поражение половых губ и уретры.

ЛЕДЕРЕРА — БРИЛЛА синдром (1925 г., Lederer, Brill, США) — острый гемолитический синдром, возникающий у лиц с ферментативной недостаточностью дегидрогеназы глюкозо-6-фосфата. Относится к группе наследственных анемий. Может провоцироваться инфекцией, а также приемом медикаментозных средств.

Характеризуется острым началом (с высокой температурой, головной болью, болью в животе, вялостью, тошнотой, рвотой), бы-

стрым развитием анемии, желтухи и спленомегалии. Могут быть геморрагические знаки и симптомы церебральных расстройств (нарушение сознания, параличи). В картине крови — анемия (макроцитарная или нормоцитарная), анизоцитоз, пойкилоцитоз, микросфероцитоз, выраженный ретикулоцитоз, эритробластоз, лейкоцитоз (с большим количеством незрелых элементов), тромбоцитоз. Осмотическая резистентность эритроцитов понижена. В костном мозге — усиленный эритропоэз, лейкопоэз, увеличенное число проэритробластов и базофильных нормобластов. Проба Кумбса положительная. Биохимия крови: гемоглобинемия, холестеринемия, увеличенное количество железа, калия, остаточного азота. Моча может приобретать темный цвет из-за содержания в ней гемоглобина, гемосидерина и уробилина.

Описаны случаи молниеносного течения синдрома с летальным исходом. Чаще прогноз благоприятный, хотя признаки тяжелой анемии могут развиваться уже в самом начале заболевания в течение нескольких часов.

ЛЕЙНЕРА синдром (1908 г., Leiner, Австрия) — десквамативный дерматит детей грудного возраста (чаще — первых месяцев жизни).

Возникают эритродермические очаги, в дальнейшем сливающиеся и поражающие обширные поверхности тела ребенка. После отслоения эпидермиса большими пластами образуются ярко-красные сухие участки. Подкожная клетчатка отечна, регионарные лимфоузлы увеличены, признаков интоксикации нет, могут быть дистрофические изменения ногтей, понос. Прогноз благоприятный.

ЛЕРА — ЛЕОНА синдром (1940 г., Löhr, Германия ; Lêon, Франция) — особый вариант легочного инфильтрата с высокой эозинофилией в крови.

В отличие от синдрома Леффлера характеризуется острейшим началом заболевания, ознобом, обильным потоотделением, гектической температурой (иногда длительной), катаральными респираторными явлениями. Рентгенологически находят признаки легочного инфильтрата, иногда в сочетании с экссудативным плевритом. В картине крови — лейкоцитоз и выраженная эозинофилия.

ЛЕТТЕРЕРА — СИВЕ синдром (1924 г., Letterer, Германия; 1933 г., Siwe, Швеция; 1936 г., Abt, США) — системное злокачественное заболевание, относящееся к группе гранулематозных ретикулезов.

Болезнь поражает преимущественно детей раннего возраста и заканчивается обычно летально. Этиология заболевания не выяснена. Описывается под разными названиями: злокачественный ретикулез, острый ретикулоэндотелиоз, гистиоцитоматоз и др.

Начало заболевания может быть острым, подострым и постепенным. Вначале отмечаются вялость, слабость, анорексия, апатия, ремиттирующая температура, увеличение лимфоузлов, печени и селезенки. На этом фоне довольно быстро возникают костные, кожные и висцеральные поражения, прогрессирующая гипохромная

анемия. Рентгенологически находят очаги деструкции, остеопороза в костях черепа, лопаток, ребер, таза, конечностей. Дефекты, появляясь в костях вначале разрозненно, в дальнейшем могут сливаться, приобретать фестончатые контуры, вид «географической карты». Возникновение деструктивных очагов не сопровождается реакцией надкостницы. Одновременно развивается тяжелая гипохромная анемия, тромбоцитопения, геморрагическая пурпура. Клинические проявления болезни обусловлены значительной пролиферацией и деструкцией гистиоцитарной ткани в костях, печени, селезенке, лимфоузлах, легких, коже, деснах и т. д. В зависимости от преобладания этого процесса в тех или иных органах различают такие клинические разновидности данного синдрома, как костная, кожно-легочная, желтушная, пурпуро-лихорадочная формы. При кожно-легочной форме появляется пятнисто-корковая сыпь (преимущественно на груди), иногда возникают петехии. В легких рентгенологически находят множественные узловатые затемнения — мелкие (милиарные) или крупные. Они сохраняются в течение длительного времени.

ЛЕФФЛЕРА синдром (1932 г., Löffler, Швейцария) — эозинофильный легочный инфильтрат, относящийся к синдрому гиперэозинофилии.

Типичные признаки — легочные инфильтраты, обнаруживаемые рентгенологически в виде одиночных или нескольких гомогенных или негомогенных округлой формы теней. В связи с тем, что они держатся недолго (около недели, редко — дольше) и не оставляют после себя никаких следов, их назвали «летучими инфильтратами». В картине крови отмечается лейкоцитоз с высокой эозинофилией (до 10—50%), наличием в эозинофилах зерен крупных размеров. Наряду с легочными изменениями могут отмечаться аллергические симптомы со стороны кожи и суставов. Температура чаще субфебрильная, аускультативные данные скудные. Могут быть кашель, раздражительность, нарушение сна, анорексия. Прогноз хороший.

ЛИБМАНА — САКСА синдром (1923 г., Libman, Sacks, США) — поражение сердца (эндокардит) при системной красной волчанке и других коллагенозах.

Клинически, лабораторно и инструментально обнаруживают признаки, типичные для коллагеноза, и на этом фоне — явления асептического эндокардита, васкулита, полисерозита, нефрита. Характерны гепатоспленомегалия, высокая температура, резко увеличенная СОЭ, полиартрит или артралгии, аллергические высыпания, церебральные расстройства, мелкие геморрагии на коже, анемия, лейкопения, стерильная кровь. Могут обнаруживаться клетки красной волчанки. Течение страдания длительное, рецидивирующее. Прогноз серьезный.

ЛИТТЛА синдром (1862 г., Little, Англия) — спастические церебральные параличи, развивающиеся как следствие родовой травмы с внутричерепным кровоизлиянием.

Характерны спастические параличи ног и рук. Может быть тетраплегия, параплегия, гемиплегия, моноплегия. Сухожильные рефлексы повышены, но из-за спастичности мышц они могут не вызываться. Ноги вытянуты и перекрещены (спазм аддукторов), симптом «конской стопы». Если сохранен акт ходьбы, отмечается передвижение на носках с ротированными верхними конечностями. Факультативные признаки: слабоумие, нарушение речи, эпилепсия, задержка роста, развитие хореатических, атетотических расстройств, контрактур.

ЛИТТЛА псевдосиндром (1955 г., Schlack, ФРГ) — состояние длительного оцепенения в первые месяцы жизни в связи с задержкой развития нервной системы. Отмечается длительная неподвижность ребенка с распространением мышечной гипертонии сверху вниз. Сухожильные рефлексы повышены. Имеется временное отставание в физическом и психическом развитии. Иногда ребенок подолгу кричит и делает вытянутыми руками движения, как бы «гребет». Чаще болеют мальчики. Прогноз хороший: выздоровление наступает во втором полугодии жизни.

ЛОРЕНА синдром (1871 г., Lorain, Франция) — гипофизарный карликовый рост с признаками инфантилизма, гипогенитализма, гипотиреоидоза, дистрофии или атрофии подкожной клетчатки (старческое выражение лица).

Отмечаются признаки недостаточности надпочечников: гипотония мышц, вялость, адинамия. Характерны акроцианоз и акромикрия. Синдром развивается как итог разрушительного процесса в гипофизе под влиянием опухоли, туберкулеза или другой инфекции.

ЛОРЕНСА синдром (1946 г., Lawrence, Англия) — липоатрофический диабет (инсулинорезистентный), с гепатомегалией и циррозом печени, ускоренным ростом и тотальной мышечной гипертрофией. Характерны также гипертрихоз, отечность подкожной клетчатки, повышение основного обмена, нормальное содержание холестерина в крови, гиперлипемия (за счет нейтрального жира), нормальное содержание кетона.

ЛОРЕНСА — МУНА — БИДЛЯ синдром (1866 г., Laurence, Moon, Англия; 1922 г., Biedl, Чехословакия) — наследственная дегенерация с комплексом нервно-эндокринных расстройств в виде ожирения, олигофрении, ретинопатии, гипоплазии половых органов, аномалий развития конечностей.

Клиника: равномерное ожирение (уже в грудном возрасте), гигантизм, аномалии черепа, позвоночника, конечностей (полидактилия, синдактилия, косолапость), гипогенитализм, пигментная дегенерация сетчатки, глухота или тугоухость. Прогноз неблагоприятный.

ЛОУ синдром (1952 г., Lowe, США) — врожденная недостаточность почечных канальцев с вторичным рахитом, энцефалопатией, катарактой и глаукомой.

Уже в грудном возрасте обнаруживают задержку нервно-пси-

хического и физического развития, врожденную катаракту, глаукому. Позже хорошо заметны симптомы рахита, отставание в росте (с сохранением пропорций тела), крипторхизм, гипотония мышц. Лабораторно выявляют альбуминурию, аминоацидурию, глюкозурию (проходящую), повышенное выделение органических солей, в крови — признаки снижения щелочных резервов, метаболического ацидоза, тенденция к понижению уровня фосфора и повышению активности фосфатазы.

Прогноз неблагоприятный.

ЛУИ — БАР синдром (1941 г., Louis — Bar, Франция) — наследственный системный ангиоматоз с нарушением васкуляризации головного мозга, атрофией мозжечка, глазо-кожными телеангиэктазиями.

Признаки синдрома обнаруживаются в раннем детском возрасте: на коже лица, туловища и конечностей видны единичные или множественные телеангиэктазии. Они имеют вид бляшек цвета кофе с молоком, расположены местами симметрично, неодинаковы по величине и форме. На конъюнктиве они выглядят в форме «жучка». У всех больных выявляются мозжечковые, экстрапирамидные и вегетативные расстройства, нарушение и затруднение речи. Изменен почерк. Движения бедны и замедлены, походка атактическая, больные склонны больше сидеть или стоять, держась за какую-либо опору. Иногда обнаруживаются симптомы стриарного поражения (гиперкинезы, гипотония). Мимика бедна. Вегетативные нарушения постоянны. Они выражаются в изменении трофики кожи и ее придатков, гиперсаливации, акроцианозе, артериальной гипотонии. Имеется дефицит иммуноглобулинов, дисгаммаглобулинемия, наклонность к затяжным и хроническим пневмониям, к образованию бронхоэктазов. Больные умирают в подростковом возрасте или раньше.

ЛЮТАМБАШЕ синдром (1916 г., Lutembacher, Франция) — врожденный порок сердца в виде дефекта межпредсердной перегородки в сочетании с приобретенным или врожденным митральным стенозом.

Из-за митрального стеноза в левом предсердии значительно повышается давление и часть крови из него сбрасывается через овальное отверстие в полость правого предсердия.

Клиника: отставание ребенка в физическом развитии, отсутствие цианоза, значительное расширение границ сердца, малый периферический пульс, низкое систолическое давление, склонность к респираторным заболеваниям. Рентгенологически находят шаровидное, увеличенное в размерах сердце, выбухание дуги легочной артерии, расширение корней легких и симптом «пляски гилюсов». ЭКГ: признаки нарушения внутрижелудочковой проводимости, нарушение возбудимости. ФКГ: диастолический шум митрального стеноза, веретенообразный систолический шум. Прогноз серьезный, однако оперативное вмешательство значительно улучшает его.

МАК — АРДЛА синдром (1951 г., MacArdle, Англия) — наследственная гликолитическая миопатия. После умеренной физической нагрузки возникают боль, напряжение и отечность в мышцах, транзиторная миоглобинурия. Одновременно появляется ощущение недомогания, общая мышечная слабость. Такое состояние длится несколько часов, после чего ребенок вновь чувствует себя нормально. При биопсии мышц в них находят малое содержание гликогена.

МАК КЬЮНА — ОЛБРАЙТА — БРАЙЦЕВА синдром (1936 г., McCune, США; 1937 г., Albright с соавт., Англия; 1947 г., В. Р. Брайцев, СССР) — сочетание дисплазии костей, преждевременного полового развития и пигментации кожи. Патогенез не выяснен. Допускается возможность врожденной неполноценности диэнцефально-гипофизарной системы.

Преждевременное половое развитие может проявляться уже в раннем детском возрасте в виде менструаций, формирования вторичных половых признаков. На коже вскоре после рождения появляются коричневые неправильной формы пигментированные участки, чаще односторонние. Они бывают и врожденными. Рентгенологическим исследованием трубчатых костей находят участки разрежения с образованием псевдокист, вокруг которых отмечаются признаки склерозирования. При совпадении локализации этих костных изменений и участков кожных пигментаций могут возникать переломы костей. Содержание кальция и фосфора в крови обычно не изменено. Факультативные признаки: гиперостоз основания черепа, чрезмерное развитие костей лица, увеличение щитовидной железы, диэнцефальные расстройства (ожирение, булимия, полидипсия и др.), судорожные припадки.

МАРИ (ЖЮЛЬЕНА) синдром (1941 г., Marie Julien, Франция) — легочно-кожный ретикулез грудных детей.

Злокачественное заболевание с плохим прогнозом. Характеризуется картиной легочной недостаточности (одышка, цианоз, тахипноэ), приступообразным сильным кашлем, возникновением своеобразной папулезной экзантемы. Рентгенологически находят увеличение корневых лимфоузлов и равномерное затемнение легочных полей, нередко признаки эмфиземы и пневмоторакса. Патанатомия: обильное разрастание клеток ретикулума, диффузное уплотнение легочной ткани, признаки эмфиземы.

МАРИ — БАМБЕРГЕРА синдром (1890 г., Marie Pierre, Франция; 1891 г., Bamberger, Австрия) — системный гиперпластический периостит. Наследственное заболевание с разрешающим фактором в виде хронических заболеваний легких, сердца и других органов. Характеризуется постепенным разрастанием надкостницы и мягких тканей в области диафизов трубчатых костей. Поражаются крупные и мелкие суставы конечностей, но чаще концевые фаланги пальцев рук и ног с возникновением симптома «барабанных палочек». Ногти приобретают вид «часовых стекол». В суставах движения сохранены, однако в них могут быть боли. Часто

развивается оссификация надкостницы и остеопороз с формированием «веретенообразной» или «сабельной» кости. Постоянны значительные вегетативные расстройства, диспротеинемия. Чаще болеют мальчики в детском или подростковом возрасте.

МАРИ — СЕ синдром (1951 г., Marie, See, Франция) — доброкачественная гидроцефалия у грудных детей как следствие гипервитаминоза А. При передозировке витамина А у ребенка возникают признаки общей интоксикации и гипертензионного синдрома из-за гиперпродукции спинномозговой жидкости в сосудистом сплетении.

Симптоматика: анорексия, рвота, сонливость или бессонница, бледность, периодические повышения температуры, выбухание кожи над большим родничком, у новорожденных — расхождение швов черепа, некоторое увеличение его размеров. Явлений менингизма нет. Спинномозговая жидкость после пункции вытекает под повышенным давлением, прозрачная, нормальная (по клеточному составу и биохимическим показателям). В сыворотке крови концентрация витамина А повышена. Довольно постоянно выявляется олигурия в сочетании с альбуминурией, эритрурией, цилиндрурией. Прогноз благоприятный.

МАРИНЕСКУ — ШЕГРЕНА синдром (1931 г., Marinescu, Румыния; 1950 г., Sjögren, Швеция) — наследственно-рецессивное страдание в виде олигофрении, спинномозжечковой атаксии и катаракты.

Заболевание характеризуется постепенным прогрессированием умственной неполноценности, мозжечковых расстройств, гипорефлексии, дизартрии, катаракты (сочетающейся со страбизмом). Могут быть и другие симптомы: отставание в росте, долихоцефалия, «готическое» нёбо, гиперсаливация, гипогенитализм, артериальная гипертония, гипокальциемия, недоразвитие ядер окостенения.

МАРИОНА синдром (1937—1938 гг., Marion, Франция) — врожденный стеноз шейки (выхода) мочевого пузыря с прогрессирующим застоем мочи и вторичной канальцевой недостаточностью почек. Вторичным осложнением является инфекция мочевых путей.

Клиника: уже в первые месяцы жизни обнаруживают признаки полиурии, псевдоэнуреза, поллакиурии, парадоксальной ишурии, симптомы инфицирования мочевыводящих путей. Катетеризацией получают обильную мочу. Пиелография: эктазии и извилистость мочеточников, рефлюкс. Цистоскопически выявляется трабекулярное строение пузыря.

МАРКЕЗАНИ синдром (1939 г., Marchesani, Германия) — комбинированный порок развития с наиболее постоянными симптомами в виде брахидактилии и шаровидного хрусталика. Кроме сферофакии (или микрофакии) имеется подвывих хрусталика, вторичная глаукома. Брахидактилия сочетается с отставанием в росте, короткой шеей, дистрофией кистей и стоп, прогнатией, гипопла-

зией верхней челюсти и зубов. К факультативным признакам относятся врожденные пороки сердца, нарушения подвижности суставов.

МАРТЕНА — ОЛБРАЙТА синдром (1940 г., Martin, Швейцария; 1942 г., Albright, США) — конституциональная хроническая гипокальциемия в сочетании с энходральной костной дистрофией и кретинизмом. Считают, что у больных имеется недостаточная реакция почечных канальцев на действие паратгормона (псевдогипопаратиреоз).

Симптоматика: отставание в росте, укорочение конечностей (особенно в локтевой части), удлинение указательных пальцев, аномалии зубов и их выпадение, общее ожирение (больше лица), отставание в умственном развитии, тонические судороги. Лабораторно выявляют хроническую гипокальциемию, гиперфосфатемию. Активность фосфатазы обычная.

МАРФАНА синдром (1896 г., Marfan, Франция) — наследственное системное заболевание с поражением всех компонентов соединительной ткани, особенно эластина и коллагена. Характеризуется триадой в виде поражения скелета, глаз и сердечно-сосудистой системы.

Костные поражения: длинные тонкие конечности, арахнодактилия, деформации грудной клетки, плоскостопие, «готическое» нёбо, сколиоз, кифоз, экзостозы, «волчья пасть», аномалии развития зубов. Глазная патология: миопия, разноцветные радужки и их гипоплазия, подвывих хрусталика, изменения на глазном дне, дисморфия роговой оболочки. Нарушения со стороны кардиоваскулярного аппарата: изменения в проводящей системе, пороки сердца (септальный, аортальный), аневризма аорты. Могут быть диэнцефально-гипофизарные расстройства (гигантизм, акромегалия, несахарный диабет, инфантилизм, гипогенитализм, стриа), отставание детей в психическом развитии. В сыворотке крови и моче повышено содержание гидроксипролина, кислых гликозаминогликанов.

Прогноз неблагоприятный.

МАФФУЧЧИ — КАСТА синдром (1881 г., Maffucci, Италия; 1889 г., Kast, Германия) — врожденный дисхондроматоз в сочетании с ангиоматозом и дисхромией (пигментными расстройствами). В раннем возрасте или позже развиваются узлы на костях, рядом с которыми в дальнейшем появляются кавернозные ангиомы. Поражения чаще односторонние, реже — двусторонние, но не симметричные, с локализацией в костях конечностей (мелких или крупных), таза. Описаны системные поражения скелета. Отмечаются пигментные невусы, витилиго. Имеется наклонность к злокачественным новообразованиям.

МЕБИУСА синдром (1888 г., Moebius, Германия) — врожденный паралич лицевого нерва в сочетании с параличом других черепно-мозговых нервов (языкоглоточного, тройничного, вестибулярного).

Уже в первые месяцы после рождения обнаруживаются расстройства (затруднение) акта сосания и глотания, косоглазие (паралитическое), двусторонний или односторонний птоз, отсутствие содружественной реакции мышц лица при плаче и смехе. В дальнейшем выявляются дефекты речи, слабость жевательной мускулатуры, атрофия языка, вестибулярные нарушения, тугоухость или глухота. Факультативные признаки: микрофтальмия, синдактилия, гипоплазия нижней челюсти, стридор гортани, увеличение лобных бугров, локальные мышечные дефекты на туловище и конечностях.

МЕЙЕР — БЕТЦА синдром (1910 г., Meyer — Betz, Германия) — пароксизмальная миоглобулинурия и миопатия: после физической нагрузки появляется мышечная слабость, боль и отечность в мышцах (чаще бедра и голени). Спустя несколько часов моча приобретает коричневый или красный цвет (оставаясь прозрачной), дает положительную реакцию на бензидин. Обнаруживают в ней окси- и метмиоглобин, альбуминурию, цилиндрурию, лейкоцитурию, эритроцитурию. После приступа моча нормализуется. При тяжелых приступах имеются симптомы общей интоксикации.

МЕЙЖА — НОННЕ — МИЛЬРОЯ синдром (1889 г., Meige, Франция; 1891 г., Nonne, Германия; 1892 г., Milroy, США) — семейно-наследственная трофодерма, возникающая в связи с лимфатическим отеком.

Основной признак — отёк нижних конечностей (преимущественно в области голеней и голеностопных суставов), обнаруживаемый уже при рождении или позже. Отёк вначале мягкий, в дальнейшем уплотняется из-за фиброзного перерождения клетчатки. Одновременно здесь развиваются трещины кожи, гиперкератоз, пигментация, иногда папилломы и трофические язвы с вторичным инфицированием их. Факультативные признаки: отставание в росте, ожирение нижних конечностей, гипогенитализм, задержка психического развития, миотония, акромикрия. Методом лимфографии и радиографически находят гипоплазию или аплазию лимфатических сосудов нижних конечностей, варикозное расширение их.

МЕЛЛЕР — БАРЛОУ синдром (1859 г., Moeller, Германия; 1883 г., Barlow, Англия) — авитаминоз С у грудных детей.

Клиника: признаки дистрофии (часто), беспокойство, нарушение сна, гингивит, гематурия, точечные кровоизлияния на коже и слизистых, носовые кровотечения, поднадкостничные гематомы, наклонность к переломам костей. Рентгенологически находят разрежение костей в области метафизов и уплотнение эпифизарных линий. Синдром может протекать скрыто, проявляясь под влиянием какой-либо общей инфекции.

МЕНКЕСА синдром I (1954 г., Menkes с соавт., США) — наследственная карбоксилазная недостаточность (болезнь кленового

сиропа), сопровождающаяся дегенеративными изменениями в центральной нервной системе.

Основу страдания составляет нарушение обмена лейцина, изолейцина и валина, а именно блокирование процесса их расщепления на этапе окислительного декарбоксилирования. Это ведет к отложению в тканях кетокислот и альфа-гидрооксикислот. Болезнь начинается в первые две недели после рождения. Выявляют повышение мышечного тонуса, скрещивание ног, судороги, опистотонус, отказ от пищи. Моча имеет характерный запах «кленового сиропа» или карамели, в ней находят лейцин, изолейцин и валин. Проба Феллинга положительная.

МЕНКЕСА синдром II (1962 г., Menkes с соавт., США) — наследственная дегенеративная энцефалопатия (микроцефалия) с эпилепсией, гипотрофией, аномалиями артерий, глаз, волос.

Основу страдания составляет нарушение процессов перехода меди из клеток кишечника в кровь и связывания ее с сывороточным альбумином. Дефицит меди расстраивает ряд ферментных систем и процессы миелинизации. Лабораторно выявляют резкое уменьшение в крови меди и церуллоплазмина. Болезнь проявляется через 1—3 месяца после рождения в виде эпилептических припадков, нарушения тонуса, отставания в физическом и психическом развитии. Церебральные расстройства прогрессируют, и к 3 годам жизни ребенок обычно умирает.

МИКУЛИЧА синдром (1892 г., Mikulicz, Германия) — реактивное опухолевидное увеличение слюнных и слёзных желез при лейкемических и ретикулярных бластоматозах, а также некоторых других заболеваниях. Имеется медленно развивающееся симметричное припухание этих желез с очень длительным течением. Факультативные признаки: иридоциклит, кариес, увеличение слизистых желез конъюнктивы и полости рта, атрофия слюнных желез.

МИНКОВСКОГО — ШОФФАРА синдром (1900 г., Minkowski, Германия; 1907 г., Chauffard, Франция) — наследственная сфероцитарная гемолитическая анемия.

Основу заболевания составляют аномалии эритроцитов, которые приобретают сферическую форму и преждевременно разрушаются в ретикулоэндотелиальной системе. Возможны легкие и тяжелые формы. Характерные признаки: желтуха, анемия, спленомегалия, усиливающиеся в период обострения. При легкой форме общее состояние больного изменяется мало, при тяжелой — во время гемолитического криза отмечают лихорадку, боли в животе, вялость и слабость, головокружение, сердцебиение, систолический шум.

Картина крови: анемия с микроцитозом, сфероцитозом, ретикулоцитозом, нейтрофиллезом. Костный мозг имеет признаки гиперрегенераторного состояния. Осмотическая резистентность эритроцитов снижена, активность в них ферментов гликолиза (гексокиназы, фосфорфруктокиназы и др.) повышена. Во время криза содер-

жание билирубина в плазме повышено до 4—6 мг%. Повышен при этом уровень уробилиногена в кале и моче. Реакция Кумбса отрицательная.

Факультативные признаки: аномалии костной системы (башенный череп, широкая переносица, «готическое» нёбо и др.), патология глаз (микрофтальмия, катаракта, гетерохромия радужной оболочки и др.). Заболевание отчетливо проявляется чаще в дошкольном или младшем школьном возрасте.

МИНОРА синдром (1936 г., Л. С. Минор, СССР) — наследственный эссенциальный семейный тремор, развивающийся вследствие дегенеративных изменений в подкорковых отделах (полосатом теле и др.).

Начинается болезнь постепенно: появляется периодическое дрожание кисти, головы или языка, усиливающееся при эмоциональных воздействиях. Гиперкинезы носят умеренно частотный характер (5—8 движений в секунду) и могут приобретать генерализованный характер. Одновременно отмечаются симптомы гипотонии мышц. Достигнув своего развития, данный синдром не прогрессирует, но стойко сохраняется.

МИНОРА — ОППЕНГЕЙМА синдром (1892 г., русский врач Л. С. Минор; Oppenheim, Германия) — центральная гематомиелия, возникающая в результате родовых травм спинного мозга.

Характеризуется симметричной атонией или гипотонией мускулатуры туловища и конечностей (особенно нижних). Активные движения рук и ног резко ослаблены или отсутствуют, конечности находятся в вялом положении отведения. Мышцы туловища или не поражены, или функция их изменена незначительно. Чувствительность сохранена. Сухожильные рефлексы ослаблены или отсутствуют. Со временем развивается атрофия мышц. Содержание креатина в моче повышено, а креатинина — понижено.

МИТЧЕЛЛА синдром (1872 г., Mitchell, США) — вазомоторно-трофический невроз, возникающий как первичное заболевание или вторичный симптомокомплекс при диэнцефалитах и других поражениях нервной системы.

Клиника: внезапное или постепенное возникновение сильных болей в области кистей и стоп. Боли нарастают при опущенных конечностях и согревании. Одновременно появляются значительная гиперемия и отечность кистей и стоп, парестезии, нарушение сна, обильное потоотделение на конечностях. В дальнейшем развиваются здесь же трофические расстройства: пальцы утолщаются, кожа на них атрофируется, ногти становятся ломкими, имеют мутный вид. Температура тела обычно нормальная, картина крови не изменена.

МОНКРИФФА — ВИЛЬКИНСОНА синдром (1954 г., Moncrieff, Wilkinson, Англия) — сочетание психических расстройств с сахарозурией и диафрагмальной грыжей. Считают, что сахарозурия является следствием повышенной всасываемости сахара в кишечнике. Заболевание характеризуется частыми рвотами, исхуданием

ребеика, отставаиием в физическом и психическом развитии. Реитгенологически выявляют сужение пищевода, диафрагмальиую грыжу. Ночиые порции мочи ие измеиеиы. В диевные часы отмечают сахарозурию, лактозурию, фруктозурию.

МОРГАНЬИ — АДАМСА — СТОКСА сиидром (1765 г., Morgagni, Италия; 1827 г., Adams; 1846 г., Stokes, Ирландия) — приступообразио возникающие иарушеиия мозгового кровообращеиия, вызываемые стойкой или перемежающейся атриовеитрикуляриой блокадой. Последняя может быть следствием врождеииых, дегеиеративных, воспалительиых, токсических влияиий иа проводииковую систему сердца.

Характериы кардиоцеребральиые приступы с потерей созиаиия, генерализоваииыми судорогами (клоническими или тоническими), непроизвольиым мочеиспускаиием с последующими сиом и слабостью. Пульс при этом исчезает или замедляется, артериальное давлеиие резко падает или ие определяется. Кожиые покровы стаиовятся бледиыми, иногда циаиотичиыми. ЭКГ: во время приступа — призиаки мерцаиия или трепетаиия желудочков, во виеприступиом периоде — показатели атриовеитрикуляриой блокады (полиой или частичиой). Судорожиые припадки могут протекать и с иеполиой потерей созиаиия или без потери его, с локальными подергиваниями мышц (чаще в руках). Возможиы варианты приступов в форме диэнцефальных или вегетативио-висцеральиых пароксизмов, гипоксической комы, коллапса.

МОРИАКА сиидром (1930 г., Mauriac, Фраиция) — прогрессирующая гепатомегалия, задержка роста и неправильиое распределеиие подкожной жировой клетчатки у детей, длительно страдающих сахариым диабетом.

Внешний вид больного характерен. В связи с избыточным отложеиием жира иа лице и в области плечевого пояса лицо выглядит луиообразиым (диабетически румяиое, «кукольиое»). Шея короткая, плечи кажутся широкими. Печеиь обычио не болезненная, плотиая, поверхность ее гладкая, оиа выступает ниже реберной дуги иа 5—15 см. Характерны также ксаитохромное окрашивание кожи, гипертрихоз, отставаиие в росте, гипогенитализм, остеопороз, большой живот, очеиь трудиое регулироваиие сахара в крови и моче, склонность к кетоиемии, диабетической и гипогликемической коме.

Сиидром Мориака возникает у детей, которые иачали болеть сахариым диабетом в возрасте до 3—4 лет и получали иерациоиальиое лечение инсулиион, грубо нарушали диету. У них выявлено повышение фуикции коры иадпочечииков. Этим отчасти объясияют клинические проявления синдрома, жировую инфильтрацию печеии, отложеиие в ией больших количеств гликогеиа. Одиако патогеиез еще достаточио не изучен. Прогноз серьезный, он во многом зависит от успеха лечеиия сахариого диабета.

МОРКИО сиидром (1929 г., Morquio, Уругвай) — наследствеиный мукополисахаридоз с явлениями хондроостеодистрофии, при-

знаками нанизма, деформации грудной клетки и конечностей, с повышенным выделением мукополисахаридов.

Симптоматика отчетливо проявляется в возрасте 2—4 лет. Характерен карликовый рост с диспропорцией частей тела. Туловище и шея короткие, грудная клетка деформирована («куриная» грудь), кифосколиоз или кифоз, искривление конечностей, плоскостопие. Постепенно развивается тугоподвижность в суставах, возникает «утиная» походка. Рентгенологически находят уплощение тел позвонков, деструкцию эпифизарных ядер окостенения, расширение и укорочение метафизов. Изменения со стороны внутренних органов незначительны и определяются деформацией скелета. В лейкоцитах иногда выявляется патологическая зернистость, содержание мукополисахаридов в моче повышено, особенно хондроитинсульфата А и С, гепарина, гиалуроновых кислот.

МОШКОВИЧ синдром (1925 г., Moschowitz, США) — тромбогемолитическая тромбоцитопеническая пурпура.

Основу заболевания составляет тромбоцитопеническая пурпура и первичный капиллярит и артериит у сенсибилизированных лиц с гиперергической реакцией этих сосудов под влиянием какого-либо разрешающего фактора.

Характерно сочетание трех основных признаков: образование множества гиалиновых тромбов в мелких сосудах головного мозга, сердца, легких, надпочечников, лимфоузлов и т. д.; тромбоцитопеническая пурпура, гемолитическая анемия.

В клинической картине вначале преобладают симптомы интоксикации, гипоксии и аллергии: общая слабость, головная боль, боль в суставах и мышцах, анорексия, иктеричность, лихорадка, сонливость, заторможенность, спутанность сознания. При тяжелом течении возможны парезы или параличи, тонические судороги, апраксия, афазия, бред, галлюцинации, психозы, кома. В связи с развитием диффузного тромбоваскулита диагностируют также поражение миокарда, бронхит, нефропатию с развитием почечной недостаточности. Одновременно развивается геморрагический синдром: кровоизлияния на коже, слизистых, глазном дне, кровотечения (носовые, желудочно-кишечные, маточные, почечные). Появляется тромбоцитопения и тяжелая нормохромная анемия с анизоцитозом и пойкилоцитозом, полихроматофилией, нормобластозом и эритробластозом. Характерен лейкоцитоз, нейтрофилия со сдвигом формулы влево. Осмотическая резистентность эритроцитов не изменена. Костный мозг характеризуется резкой эритробластической реакцией. Время кровотечения удлинено, время ретракции кровяного сгустка укорочено. Прогноз неблагоприятный.

МУНЬЕ—КУНА синдром (1932 г., Mounier-Kuhn, Франция) — врожденная системная аномалия трахеи и бронхов с их значительным расширением (трахеомегалия, бронхоэктазия) вследствие слабого развития (или дегенерации) эластических структур и мышц этих органов.

Заболевание характеризуется симптомами хронического трахеобронхита и рецидивирующей пневмонии, стойким и мучительным кашлем, обильным выделением гнойной мокроты, наличием дыхательной недостаточности, постоянных разнокалиберных влажных и сухих хрипов в легких, субфебрилитета, отставания ребенка в физическом развитии.

При бронхографии находят резкое (бутылкообразное) расширение трахеи, мешкообразные бронхоэктазии в области средних бронхов, повышенную подвижность задней (мембранозной) трахеальной стенки. Первые симптомы данного страдания проявляются уже в раннем детском возрасте.

НЕГЕЛИ (ОСКАРА) синдром (1927 г., Naegeli Oscar, Швейцария) — доминантно-наследственный пигментный дерматоз с недержанием пигмента.

Характеризуется неприятными ощущениями в жаркие дни, гипогидрозом, наличием распространенной сетчатой гиперпигментации кожи, гиперкератозом ладонной и подошвенной поверхностей, аномалией зубов с признаками их дисплазии, фолликулярным кератозом.

НЕГЕЛИ (ОТТО) синдром (1931 г., Naegeli Otto, Швейцария) — наследственная аномалия тромбоцитарной системы с геморрагическим синдромом.

Основу заболевания составляет сниженная функциональная способность тромбоцитов (тромбопатия), нарушение их агглютинации. Характерны геморрагии кожи и слизистых оболочек, нормальное количество тромбоцитов с выявлением их дегенеративных форм и анизоцитоза. Время ретракции кровяного сгустка резко удлинено, длительность кровотечения и время свертывания крови не изменены. Ломкость капилляров повышена, на тромбоэластограмме обнаруживается снижение эластичности. Селезенка не увеличена, гемартрозов нет, однако могут быть кровотечения из мочеполовой системы.

НЕЙМАННА (ИСИДОРА) синдром (1895 г., Neumann Isidor, Австрия) — генерализованный афтоз. Начинается остро: лихорадка, озноб, артралгии. Одновременно развивается афтозный стоматит: на слизистой рта появляются мелкие пузыри с мутным содержимым, которые быстро трансформируются в разного размера язвы. Афтозные поражения локализуются и на слизистой половых органов и прилегающих участках кожи, они болезненны, иногда глубоко проникают в толщу покрова. На коже туловища и конечностей возникают высыпания узелково-пятнистого характера (с коричневым или фиолетовым оттенком). Могут быть элементы многоформной эритемы. Картина крови: резкий сдвиг лейкоцитарной формулы влево. СОЭ нормальная. Прогноз благоприятный.

НЕЙМАННА (ЭРНСТА) синдром (1871 г., Neumann Ernst, Германия) — доброкачественные опухоли десны у новорожденного.

При осмотре полости рта ребенка находят множественные плотные опухолевидные образования, локализующиеся на десне

(чаще в области нижней челюсти). Зубы, которые прорезаются вблизи этих элементов, часто не имеют эмали. По своему характеру опухоли являются доброкачественными миобластомами, развивающимися из грануляционных клеток.

НИМАННА — ПИКА синдром (1914 г., Niemann; 1926 г., Pick, Германия) — липоидный гистиоцитоз.

Характеризуется накоплением фосфатидов в ретикулоэндотелиальной системе (печени, селезенке, костном мозге, лимфоузлах), в паренхиматозных клетках внутренних органов, глиозных клетках мозга, эндокринных железах, коже и подслизистом слое. Заболевание начинается в первые месяцы жизни и заканчивается летально в раннем детском возрасте.

Характерные признаки: вялость, апатичность, бледность, атония и гипотрофия мышц. Из-за значительной спленомегалии и гепатомегалии живот сильно увеличен. Печень и селезенка плотные, гладкие. Кожные покровы пигментированы (особенно на открытых участках тела), приобретают коричневатый или желтоватый оттенок. На коже появляется петехиальная или папулезная сыпь. Дети отстают в физическом и психическом развитии, у них прогрессирует кахексия. При исследовании глазного дна в области желтого пятна обнаруживают вишневого цвета очаг, окруженный беловатой зоной. При биохимическом исследовании крови выявляют гиперлипемию, повышение свободного холестерина, неорганического фосфора и фосфорных жиров. В пунктатах костного мозга, печени, селезенки, лимфоузлов выявляются специфические (пенистые) клетки Пиманна-Пика.

НЕТТЛШИПА синдром (1869 г., Nettleship, Англия) — пигментная крапивница.

Развивается чаще на третьем-четвертом месяце жизни ребенка, но может возникнуть и в любом детском возрасте. У грудных детей типичны высыпания множественных волдырей, после которых остаются пигментированные пятна желтоватого или коричневого цвета. Механическое раздражение их (потиранием) вновь вызывает образование волдырей. Это очень характерный признак. В других случаях заболевание начинается с появления уртикарных узелков (величиной с чечевицу). Они множественны, распространены по всему телу, имеют вокруг гиперпигментированный венчик. В целом такая сыпь создает впечатление «тигровой кожи». При сильном потении, при воздействии солнечного света и механическом раздражении поверхность этих элементов становится гиперемированной и отечной. Подобные высыпания могут возникать на деснах, слизистой щек. Иногда поражаются и внутренние органы.

Картина крови: лимфоцитоз, анемия. Удлинено время кровотечения и свертываемость крови (при тяжелых формах). При гистологическом исследовании находят обильное отложение пигмента в базальном слое эпидермиса и дерме, скопление здесь

тучных клеток. Увеличенное количество тучных клеток находят и в костном мозге. Описаны случаи с признаками остеопороза и остеосклероза (особенно при генерализованных вариантах кожных поражений). Течение болезни хроническое: периоды обострений чередуются с фазами ремиссий.

НИШАМЕНА синдром (1907 г., Nichamin, Франция) — наследственная форма полицитемии, проявляющаяся уже в грудном возрасте.

Характерна окраска кожных покровов: лицо и дистальные отделы конечностей имеют интенсивный темно-красный цвет с вишневым оттенком («эритроз»), пальцы рук и ног, кончик носа, ушные раковины цианотичны.

Картина крови: полиглобулия (6—8 млн. эритроцитов), эритроциты мало изменены (может быть анизоцитоз), содержание гемоглобина резко повышено, СОЭ замедлена. Увеличена вязкость крови. Соотношение между объемом эритроцитов и плазмы (по гематокриту) резко увеличивается в сторону нарастания клеточных элементов. Замедлена скорость кровотока. Внутренние органы обычно интактны (если не развиваются осложнения). Ребенок развивается нормально. Считают, что данный синдром является результатом нарушения нейроэндокринной регуляции кроветворения.

НИШИМОТО — ТАКЕУШИ — КУДО синдром (1956 г., Япония) — гемиплегия в результате окклюзии сосудов головного мозга (в литературе его приводят и под названием «болезнь Мойя-Мойя»).

Этиология неизвестна. Синдром характеризуется наступлением внезапных конвульсий, которые в течение 1—2 часов повторяются несколько раз. Это состояние сменяется гемиплегией, сохраняющейся в течение нескольких месяцев. Отмечаются также нарушения мышечного тонуса, амблиопия, гемианопсия, нистагм. Психика существенно не страдает. Прогноз (за редким исключением) благоприятный.

НОРРИ — ВАРБУРГА синдром (1927 г., Norrie, 1961 г., Warburg, Дания) — врожденное наследственное заболевание дегенеративного характера, поражающее центральную нервную систему, органы зрения и слуха.

Синдром передается по связанному с полом рецессивному типу наследования (болеют только мальчики). Почти сразу после рождения обнаруживают признаки слепоты на оба глаза, обусловленной пороком развития внутренних оболочек глазного пузыря. Выявляются за хрусталиком белые васкуляризированные массы (на втором месяце жизни), задние синехии, катаракта, анизокория, геморрагии в стекловидном теле. В дальнейшем развивается атрофия глазных яблок, глаукома. Кроме поражения сетчатки и стекловидного тела выявляют тяжелые изменения в зрительном нерве и зрительном тракте (при гистологическом исследовании).

После 3—4 лет жизни находят признаки умственного недоразвития, после 8—9 лет нарушается слух. Прогноз серьезный.

НУНАНА синдром (1963 г., Noonan с соавт.) — врожденный порок развития, напоминающий синдром Шерешевского—Тернера, но без явных признаков хромосомной патологии. Ранее этот синдром описывался под названием «Тернер-фенотип с нормальным кариотипом», «мужской синдром Тернера» и т. д.

Клиника: низкий рост, широкая переносица, гипертелоризм, характерный разрез глаз, низко расположенные ушные раковины, низкая линия роста волос, короткая шея, крыловидные складки на шее, пороки развития скелета, гипогенитализм, крипторхизм, пороки развития сердца и мочевыделительной системы.

ОЛБРАЙТА синдром (1937 г., Albright с соавт., США) — врожденный симптомокомплекс, характеризующийся триадой: а) гиперпигментация кожи цвета кофе с молоком (нередко с причудливыми «географическими» очертаниями); б) костные изменения; в) преждевременное половое созревание.

Раннее половое созревание проявляется в возрасте до 10 лет преждевременным развитием первичных и вторичных половых признаков, появлением менструаций. Костные изменения выражаются в искривлении больших трубчатых костей, в несимметричности конечностей или лица. Могут быть патологические переломы костей. Рентгенологически находят в костях грубые вертикальные перекладины, истончение коркового слоя, расширение костномозгового пространства, общее разрежение костной структуры, преждевременное слияние эпифизов с диафизами. Изменения костей чаще носят односторонний характер, и здесь же обычно локализуются на коже пигментные пятна. Последние не сопровождаются зудом или другими неприятными ощущениями.

На рентгенограмме черепа можно отметить уплотнение и утолщение костей, особенно в области основания. Прогноз чаще благоприятный: хотя обратного развития болезни нет, она медленно прогрессирует обычно лишь в период роста.

ОЛБРАЙТА — БАТТЛЕРА — БЛУМБЕРГА синдром (1937 г., Albright, Buttler, Bloomberg, США) — фосфатный диабет, рахитоподобное заболевание с признаками нефрогенной остеодистрофии.

Основу заболевания составляет недостаточная реабсорбция фосфатов в функционально измененных почечных канальцах. Из-за этого развивается гипофосфатемия и одновременно фосфатурия. Активность щелочной фосфатазы в крови повышена. Содержание кальция в крови нормальное, выделение его с мочой понижено. Другие функции почек не нарушены. Отчетливо симптомы данного страдания обнаруживаются на втором-третьем году жизни. Характерны признаки отставания в росте (в основном за счет нижних конечностей), постепенно прогрессирующие рахитоподобные деформации скелета, сохранение тонуса мышц. Дети быстро утомляются, малоподвижны, их беспокоят боли в ногах.

Рентгенологически обнаруживаются явления остеопороза. Активный период болезни заканчивается в подростковом или юношеском возрасте. В дальнейшем синдром находится в состоянии стабилизации, но может обостряться под влиянием беременности, во время лактации.

ОЛБРАЙТА — ХАДОРНА синдром (1940 г., Albright, США; 1948 г., Hadorn, Швейцария) — первичное нарушение обмена калия с остеопорозом и периодически возникающими параличами мышц.

Основу страдания составляет потеря калия в почечных клубочках с развитием гипокалиемии и гиперкалиурии. Характерны также гиперхлоремия, гипернатриемия, нормокальциемия, гипофосфатемия, снижение щелочных резервов крови, гиперкальциурия. Дети вялы и адинамичны, сила и тонус мышц понижены. Бывают мышечные боли. Периодически возникают вялые параличи, с гипорефлексией или арефлексией, парестезиями, с одновременными отеками и олигурией. ФКГ: признаки энергетически-динамической недостаточности сердца. Рентгенологически обнаруживается картина общего остеопороза.

ОППЕНГЕЙМА синдром (1900 г., Oppenheim, Германия) — врожденная миотония.

Основу заболевания составляют дегенеративные изменения в ганглиозных клетках передних рогов спинного мозга. Уже после рождения у ребенка обнаруживают резкую гипотонию мышц конечностей, туловища и шеи, разболтанность в суставах (конечностям можно придать различные неестественные положения), выраженную слабость мышц. Из анамнеза можно выяснить, что в последние месяцы беременности мать ребенка не ощущала движений плода или они были очень слабыми. Чувствительность не нарушена. Сухожильные и периостальные рефлексы не вызываются. Мимика лица ослаблена, движения конечностей резко ограничены, а в проксимальных отделах отсутствуют. Гипотрофия мышц маскируется достаточно развитой подкожной жировой клетчаткой, поэтому внешне ребенок может мало отличаться от здоровых сверстников. Миотония не прогрессирует, и в дальнейшем моторика может постепенно восстанавливаться. Этим миотония Оппенгейма отличается от синдрома Вердина-Гоффмана, хотя некоторые авторы разницы между этими страданиями не находят.

ОТА синдром (1930 г., Ota, Япония) — врожденный (наследственный) односторонний глазо-кожный меланоз, который может поразить одновременно конъюнктиву, склеру, радужную оболочку, кожу лица. Образуются темно-коричневые и черно-синие пигментные пятна (невусы), величина и форма которых довольно различны.

ОВРЕНА синдром I (1943 г., Owren, Норвегия) — парагемофилия, возникающая при недостаточности или отсутствии V (проакцелерина) или VII фактора (проконвертина), которые образу-

ются в печени, ускоряют процесс перехода протромбина в тромбин и влияют на количество образования последнего.

Синдром имеет семейно-наследственное происхождение или возникает как результат поражения печени после рождения. Первые признаки страдания часто обнаруживаются в грудном возрасте. Позже выявляется более развернутая клиническая картина с кровоизлияниями (в кожу, слизистые, мышцы, суставы), кровотечениями (носовыми, желудочно-кишечными и др.). Диагностическое значение имеет установление лабораторными методами гипопроакцелеринемии или гипопроконвертинемии. Ломкость капилляров не нарушена, количественные и качественные показатели тромбоцитов в норме. Ретракция кровяного сгустка не изменена. Время свертываемости крови и длительности кровотечения удлинено. Протромбиновый индекс уменьшен, однако уровень истинного протромбина и потребление его в пределах нормы.

ОВРЕНА синдром II (1948 г., Owren, Норвегия) — проходящее угнетение костного мозга, возникающее под влиянием различных инфекций .

Характеризуется признаками подавления процесса кроветворения у лиц, в анамнезе которых имеются семейные аномалии крови, проявляющиеся при тяжелых вирусных и бактериальных инфекциях (особенно в раннем детском возрасте). Нередко при этом обнаруживаются симптомы гиперчувствительности с аллергической сыпью, высокой лихорадкой, резкими вегетативными расстройствами и т. д. Картина крови характеризуется выраженной анемией, лейкопенией, тромбоцитопенией, уменьшением числа ретикулоцитов, иногда сфероцитозом. В костном мозге — резкое уменьшение (или отсутствие) миелобластов, промиелоцитов, мегакариоцитов первого ряда. Реакция Кумбса отрицательная. Прогноз благоприятный: по мере стихания инфекции, вызвавшей гематологический симптомокомплекс, последний постепенно ликвидируется.

ПАЗИНИ синдром (1928 г., Pasini, Италия) — врожденный дистрофический буллезный эпидермолиз. Под влиянием даже несильных механических воздействий на коже туловища и конечностей образуются пузыри, наполненные геморрагическим содержимым. Им предшествует возникновение округлой формы узелковых элементов (белого цвета). Часто бывают дистрофические изменения ногтей, повышенная их ломкость.

ПАЗИНИ — ПЬЕРИНИ синдром (1923 г., Pasini, Италия; 1936 г., Pierini, Аргентина) — прогрессирующая ограниченная атрофия кожи.

Наследственное страдание, проявляющееся преимущественно у девочек в подростковом возрасте. Характеризуется появлением очагов атрофии в средних и глубоких отделах дермы (эпидермис и подкожножировой слой не изменяются). Вначале в глубине кожи возникают круглые или овальные изолированные мелкие очаги коричневого или синюшного цвета. Признаков воспаления

их нет. В дальнейшем они сливаются, образуя зоны локальной атрофии на спине или животе, очень редко — на проксимальных отделах конечностей. Края их выпуклые.

ПАЙЛА синдром (1931 г., Pyle, США) — семейная наследственная дисплазия метафизов.

Уже на первом году жизни обнаруживают отставание в росте, развитии моторно-статических функций. Внешний вид ребенка напоминает больного рахитом. Рентгенологически обнаруживают колбообразные вздутия метафизов костей верхних и нижних конечностей, а также грудины, истончение их коры и признаки остеопороза. Эпифизы и эпифизарные хрящи нормальные. Факультативные признаки: форма лица с костной слоновостью, гипертелоризм, прогнатия, брахицефалия, затруднение носового дыхания, повышенная ломкость костей.

ПАННЕРА синдром (1927 г., Panner, Дания) — асептический эпифизарный некроз головки плечевой кости.

Симптоматология: ограничение активных и пассивных (сгибательных и разгибательных) движений в локтевом суставе, сглаженность контуров этого сустава, болезненность при давлении. Клинических проявлений может и не быть. Рентгенологическим обследованием находят уплощение суставных поверхностей, нарушение формы (распластанность) костных ядер головки плечевой кости. Болеют чаще мальчики младшего школьного возраста. Заболевание длится около трех лет и заканчивается обычно выздоровлением.

ПАПИЙОНА — ЛЕФЕВРА синдром (1924 г., Papillon, Lefevre, Франция) — наследственный ладонно-подошвенный кератоз с парадонтозом.

Клиника: на 2—3 году жизни (иногда раньше) появляется кератоз кожи ладоней и подошвенной поверхности стоп, нередко распространяющийся на близлежащие области. Сопутствующие признаки: гиперемия и шелушение кожи (особенно по краям зоны кератоза). Одновременно обнаруживаются признаки парадонтоза, гингивит, кариес, резко неприятный запах изо рта, выпадение зубов. Процесс в полости рта является хроническим, рецидивирующим.

ПАРРО синдром (1872 г., Parrot, Франция) — хондродистрофия. Относится к энхондральным дизостозам, имеет семейно-наследственное происхождение.

Основу заболевания составляет резкое замедление процесса энхондральной оссификации, отсутствие зоны хрящевого роста, в результате чего развиваются короткие деформированные кости. Типичные признаки: карликовый рост с диспропорциями частей тела (длина туловища почти не изменяется, голова большая, конечности укорочены, кисти и стопы маленькие). Грудь имеет форму колокола, живот большой. Позвоночник искривлен (кифоз). Прорезывание зубов и закрытие родничка запаздывают. Рентгенологически находят грибовидное расширение метафизов костей,

неуклюжесть и укорочение последних, несимметричность их роста в длину. Развитие интеллекта не нарушено. Половые органы формируются нормально. Многие дети умирают в раннем возрасте от интеркуррентных заболеваний.

ПЕДЖЕТА — ШРЕТТЕРА синдром (1875 г., Paget, Англия; 1884 г., Schrotter, Австрия) — острое расстройство кровообращения в аксиллярной вене с отеком одной руки.

Основу заболевания составляет спазм или тромбоз подкрыльцовой вены (на почве нервногуморальных, воспалительных или механических воздействий). Клиника: внезапно(реже постепенно) возникает отек одной руки, становятся видимыми (в области плеча) кожные вены. В течение нескольких часов отек нарастает, вызывая у больного ощущение напряжения, а также боли при движении рукой. В подмышечной впадине у некоторых больных можно прощупать утолщенный ствол аксиллярной вены (особенно при тромбозе ее). Сопутствующие расстройства: изменения трофики кожи и мышц, гипергидроз или гипогидроз (сементарный), парестезии, слабость мускулатуры руки. Чаще поражается правая сторона. Левостороннее поражение отмечается, как правило, у левшей. Общее состояние больного обычно не страдает. Рентгенологических изменений нет. Болезнь протекает продолжительно, с рецидивами. Период обострения — от нескольких дней до нескольких недель.

ПЕЙДЖА синдром (1935 г., Page, США) — транзиторная юношеская гипертония.

Характеризуется периодическим повышением артериального давления, а также тахикардией, пятнами Труссо, лабильностью сосудистых реакций, повышением основного обмена, увеличением щитовидной железы и др. Вероятно, эти сдвиги отражают временную функциональную недостаточность диэнцефально-гипофизарной системы в период полового созревания юношеского организма.

ПЕЙТЦА — ЕГЕРСА синдром (1921 г., Peutz, Голландия; 1949 г., Jeghers с соавт., Англия) — доминантно-наследственное сочетание меланоза кожи и слизистых с полипозом тонкого кишечника.

Характерны очаги меланоза на коже лица, слизистой оболочке губ и рта, на конъюнктиве. Реже они имеют иную локализацию. Они представлены в виде веснушек, мелких черных или коричневых пятен округлой или неправильной формы (иногда цвета кофе с молоком). Элементы имеют четкие границы, не вызывают неприятных ощущений. Симптомы меланоза обнаруживают уже при рождении и в раннем детском возрасте. Полипоз тонкого кишечника может клинически ничем не проявляться. В других случаях появляются боли в животе, тошнота, кровь в стуле. Рентгенологически (с контрастированием) находят признаки полипоза тонкого кишечника (очень редко — толстого) в виде дефекта наполнения, иногда значительного по размерам.

ПЕЛИЦЕУСА — МЕРЦБАХЕРА синдром (1885 г., Pelizaeus; 1908 г., Merzbacher, Германия) — наследственная прогрессирующая суданофильная лейкодистрофия с диффузным склерозом головного мозга.

Начинается в грудном возрасте: через несколько месяцев после рождения возникают тремор головы, нистагм, атаксия, содружественные движения верхних конечностей, оцепенение мимической мускулатуры, спастический парез мускулатуры туловища, плеча, бедра, повышение рефлексов. В дальнейшем развиваются спастические контрактуры бедра, трофические нарушения мышц, нередко — атрофия зрительного нерва. Болезнь медленно прогрессирует, нередко заканчиваясь летально. Патоморфология: вещество мозга имеет хрящевую консистенцию или плотность резины. В очагах демиелинизации наблюдается большое количество суданофильных зернистых шаров. Вокруг них — разрастание глиальной волокнистости и астроцитарной глии.

ПЕЛЬГЕРА синдром (1928 г., Pelger, Голландия) — врожденная конституциональная аномалия лейкоцитов.

Синдром передается по наследству и характеризуется наличием в периферической крови 20—30% палочкоядерных нейтрофилов. Они необычны: ядра их короче чем обычно, вогнуты посредине, зернистость мелкая, свойственная зрелой сегментированной клетке. Кроме того, в ядрах сегментоядерных нейтрофилов (а также эозинофилов и базофилов) имеется не более двух сегментов, ядра короткие, сжатые, характеризуются однообразием форм (вид гирь или палочек), хроматин их грубопятнистый. В протоплазме клеток встречаются тельца Князькова-Дэле — базофильная зернистость и вакуолизация. Нейтрофилы Пельгера в функциональном отношении полноценны, размеры их нормальные.

Типичным является увеличение юных нейтрофилов до 2—5%, появление в периферической крови миелоцитов. Количество эритроцитов, гемоглобина, тромбоцитов, ретикулоцитов нормальное. В пунктате костного мозга обнаруживается обилие круглоядерных форм гранулоцитов (до 60—65% всех ядросодержащих клеток), среди которых имеются клетки, не отличающиеся по размерам от нормальных нейтрофилов и имеющие зрелую структуру ядра. СОЭ, длительность кровотечения, время свертываемости крови не изменены. Фагоцитарная активность пельгеровских лейкоцитов не понижена, а носители ее сохраняют обычный иммунитет к инфекциям. В диагностических целях необходимо исследовать кровь родителей ребенка: нередко в ней находят аналогичные изменения.

ПЕНДРЕДА синдром (1896 г., Pendred, Англия) — наследственное сочетание глухоты или тугоухости с зобом.

Зоб появляется обычно к 5—6 годам жизни, тугоухость или глухота обнаруживаются раньше. Содержание йода, связанного с белками, в крови понижено. Дети развиваются нормально. Кроме глухоты отмечается понижение вестибулярной возбудимости.

Зоб сопровождается клиническими признаками или гипотиреоза, или гиперфункции щитовидной железы. При тяжелых проявлениях гипотиреоза дети могут отставать в физическом и психическом развитии.

ПЕРТЕСА синдром (1910 г., Perthes, Германия) — остеохондропатия головки бедра и вертлужной впадины.

Чаще поражаются дети в возрасте 5—15 лет. Клиника: быстрая утомляемость при ходьбе, боль в тазобедренном суставе (вначале непостоянная и слабая, позже упорная), хромота («утиная» походка), укорочение пораженной конечности, компенсаторный лордоз позвоночника. Температура тела сохраняется нормальной, общее состояние больного существенно не страдает. Рентгенологически обнаруживают признаки асептического субхондрального некроза эпифиза головки бедра, расширение суставной щели, фрагментацию и расширение шейки бедра с очагами заживления, расширение эпифизарного отдела. Болезнь длится несколько лет, постепенно затихая.

ПЕХКРАНЦА — БАБИНСКОГО — ФРЁЛИХА синдром (1889 г., русский врач Пехкранц; 1900 г., Babinski, Франция; 1901 г., Fröhlich, Австрия) — адипозогенитальная дистрофия.

Является следствием поражения диэнцефально-гипофизарной системы (опухоль, воспаление, кровоизлияние и др.). У детей проявляется обычно в возрасте 5—6 лет (чаще у девочек), достигая максимального выражения в 10—12 лет. Симптомы: ожирение всего тела (по женскому типу), нарастание веса, задержка полового развития, сухая кожа, жалобы на утомляемость и головную боль. Рост понижен, нормальный или несколько ускорен. Дети малоподвижны, основной обмен у них понижен, нередко отмечается гипотермия тела. Рентгенологически иногда обнаруживаются изменения в области турецкого седла: увеличение и деструкция его контуров. Прогноз серьезный.

ПОЛЕНДА синдром (1841 г., Poland, Англия) — наследственный комплексный порок развития в виде односторонней гипоплазии мышц грудной клетки, грудной железы, синдактилии или брахидактилии. С этой же стороны часто отсутствует оволосение подмышечной впадины.

ПОМПЕ синдром (1932 г., Pompe, Франция) — гликогенез сердца, врожденная миокардиопатия составляет около 0,5% от общего числа врожденных заболеваний сердечно-сосудистой системы.

В основе страдания лежит врожденная энзимопатия (недостаток кислой мальтазы), при которой нарушается расщепление гликогена и происходит обильное отложение его в миокарде. Его количество в сердечной мышце может составлять 6—8% веса сердца ребенка. Избыточное накопление гликогена идет также в центральной нервной системе, скелетных мышцах, печени, почках, эритроцитах. Симптомы болезни впервые проявляются уже в грудном возрасте. Обнаруживаются кардиомегалия, признаки сердеч-

ной недостаточности, кашель, одышка, цианоз, двигательное беспокойство, анорексия, макроглоссия, отставание в весе и росте, в психическом и моторно-статическом развитии. Из-за гипертрофии и дилятации при рентгеновском исследовании выявляется шарообразная форма сердца, резкое расширение его границ. На ЭКГ: увеличение вольтажа, уменьшение интервалов P—Q и S—T, высокий зубец P, инверсия зубца T. Лабораторные данные: извращенная реакция на сахарную нагрузку, гипогликемия, ацетонурия. Уточнению диагноза помогает биопсия скелетной мышцы с окраской на гликоген. Умирают в основном на первом году жизни.

ПОНСЭ синдром (1909 г., Poncet, Франция) — токсико-аллергический туберкулезный полиартрит как проявление первичного или чаще хронически текущего специфического процесса.

Возникает у детей с индивидуально высокой чувствительностью тканей сустава к туберкулезной интоксикации, с развитием серозного синусита, без органических поражений сустава. Клиника во многом сходна с признаками токсико-аллергических артритов другой этиологии. Течение длительное, вялое. У больного находят симптомы туберкулезной интоксикации и другие проявления специфического процесса при помощи туберкулиновой пробы, анамнестического, клинического и рентгенологического обследования.

ПОТТЕР синдром I (1946 г., Potter, США) — врожденный порок развития в виде триады: деформации лица, агенезии почек, гипоплазии легких.

Лицо: гипертелоризм, уплощение и расширение корня носа, дисплазия ушных раковин, выступающий лобный бугор, микрогнатия, старческое выражение (лицо Поттер). Агенезия или дисгенезия почек, мочевыводящих путей (нередко в сочетании с аномалиями развития половых органов). Дисплазия или агенезия бронхолегочной системы, часто в сочетании с аномалиями развития пищеварительной системы. Пороки развития часто являются несовместимыми с жизнью ребенка, и ряд из них не обнаруживают при жизни больного.

ПОТТЕР синдром II (1952 г., Potter, США) — врожденный биллиарный фиброангиоматоз со вторичным перипортальным фиброзом и циррозом печени, портальной гипертонией.

В почках и поджелудочной железе могут быть аналогичные изменения, сопровождающиеся склерозирующим нефритом и атрофией почечных канальцев. Уже в грудном возрасте выявляется комплекс диспепсических симптомов, дистрофия, желтуха, гепатомегалия, спленомегалия, цирроз печени, асцит, геморрагические явления, почечная недостаточность. Прогноз неблагоприятный.

ПРАДЕРА — ЛАБГАРТА — ВИЛЛИ — ФАНКОНИ синдром 1956 г., Prader, Labhart, Willi, Fanconi, Швейцария) — наследственное страдание в виде миатонии, ожирения, гипогенитализма, нанизма и сахарного диабета.

Характерен малый вес при рождении. Рано проявляется общая миотония, ослабление сухожильных рефлексов, ожирение, малая подвижность, тихий голос, слабый сосательный рефлекс. По мере развития выявляются признаки олигофрении, гипогенитализма, сахарного диабета (инсулинорезистентного), повышенного выделения гонадотропина. Факультативные признаки: деформация ушных раковин, синдактилия, высокое стояние нёба.

ПРИНГЛА синдром (1890 г., Pringle, Англия) — наследственная аденома сальных желез (может быть одним из проявлений туберозного склероза головного мозга).

Возникает чаще в раннем детском возрасте, реже — в период полового созревания. Основу заболевания составляет разрастание сальных желез и коллагеновых волокон. Локализация фиброаденом — лицо, кисти, стопы. Могут быть подногтевые и околоногтевые образования. Одновременно появляются различные невусные элементы — гемангиомы, лимфангиомы, телеангиэктазии (иногда симметричные, в форме «бабочки»), располагаясь чаще на лице и туловище. Реже встречаются опухолевые поражения сетчатки и внутренних органов. Характерно развитие данного синдрома на фоне туберозного склероза головного мозга. В таких случаях имеют место ослабление интеллекта, эпилептические припадки, параличи и другие тяжелые церебральные расстройства.

ПФАННЕНШТИЛЯ синдром (1908 г., Pfannenstiel, Германия) — ядерная желтуха новорожденных.

Имеется симптомокомплекс, характерный для гемолитической анемии новорожденного на почве резус-конфликта, с признаками желтухи, эритробластоза, гипербилирубинемии, гепатоспленомегалии. Вместе с тем у новорожденного выявляют тяжелые церебральные расстройства в виде ригидности затылочных мышц, судорог, нарушений дыхания и кровообращения. Нередко отмечаются отеки. Прогноз очень серьезный. У умерших находят тяжелые поражения капилляров в стволовой части головного мозга, инфильтрацию ядер билирубином («ядерную желтуху»).

ПФАУНДЛЕРА — ГУРЛЕР синдром (1919 г., Pfaundler; 1920 г., Hurler, Германия) — врожденное системное заболевание, характеризующееся диспропорциями тела, уродливым лицом, деформациями скелета, задержкой роста и другими аномалиями.

Начальные признаки болезни отчетливо проявляются во втором полугодии жизни ребенка. У детей резко отстает развитие моторно-статических функций, психики и речи. Внешний вид больного очень характерен: большая голова, долихоцефалия, короткая шея, уродливое лицо, люмбокифоз, деформация грудной клетки, «лапообразная» кисть, выпячивание скуловых костей, искривление конечностей, увеличенный живот, карликовый рост с диспропорциями частей тела. Подвижность суставов ограничена. Печень и селезенка увеличены. Характерны также: помутнение роговицы, косоглазие, ослабление зрения и слуха, позднее прорезывание и искривление зубов, утолщение и уплотнение кожи,

увеличенное выделение мукополисахаридов с мочой (хондроитинсульфата В и гепаринсульфата). Большинство больных живут не более 10—12 лет.

РАБЕ — САЛОМОНА синдром (1920 г., Rabe, Salomon, Германия) — врожденная афибриногенемия.

У больных нарушен синтез фибриногена, замедлена свертываемость крови, имеется картина геморрагического диатеза. Кровотечения проявляются уже в периоде новорожденности или позже. Характерны обильные кровотечения из пупка, кровавая рвота, массивные кровоизлияния в кожу, слизистые, внутренние органы, образование гематом (с длительным сохранением в них жидкой крови). Механическая травма, оперативные вмешательства, инъекции вызывают многочасовые кровотечения. Периоды обострений чередуются с ремиссиями, иногда продолжительными. Во время геморрагических кризов общее состояние ребенка резко ухудшается, появляются слабость, недомогание, тяжелая анемия.

Лабораторные показатели: полное отсутствие фибриногена (или следы его), замедленная СОЭ, число тромбоцитов нормальное (или умеренная тромбопения), полная несвертываемость крови (свертывается после прибавления жидкости, содержащей фибриноген), время кровотечения резко удлинено, образование кровяного сгустка нарушено, свертывание крови осуществляется конгломератом тромбоцитов. Другие факторы свертывания крови нормальные. Ломкость капилляров может быть повышенной. Большинство больных умирает в подростковом или юношеском возрасте из-за кровоизлияний в мозг или других тяжелых проявлений и осложнений данного синдрома.

РАДЕМАХЕРА синдром (1926 г., описан группой ученых США; назван по имени больного Rademacher) — сочетание протеинемии (гипогаммаглобулинемии) с гиперплазией лимфатических узлов и склонностью к инфекциям.

В грудном возрасте дети часто болеют пневмониями, которые легко осложняются гнойным отитом, менингитом, сепсисом, пиелитом и другими заболеваниями. Имеется наклонность к диатезам (аллергическому, геморрагическому), к генерализованному увеличению лимфоузлов, спленомегалии.

Лабораторные данные: выраженная гипогаммаглобулинемия, отсутствие или резкое снижение B_2—А—фракции бета-глобулинов, лейкоцитоз, тромбопения, снижение способности кровяного сгустка к ретракции, увеличение времени кровотечения. Прогноз серьезный, многие дети умирают в раннем возрасте от генерализованной гнойной инфекции.

РАЙЛИ — ДЕЯ синдром (1949 г., Riley, Day с соавт., США) — семейная вегетативная дисфункция.

Характеризуется резкими вегетативными реакциями при психическом возбуждении. Они выражаются в появлении на коже симметричных эритематозных участков (и даже пустулезных высыпаний), слюнотечения, расстройств координации движений,

гипорефлексии или арефлексии, снижении болевой чувствительности. Имеется обычно аффективная несдержанность, недостаточность или отсутствие функции слезных желез, склонность к артериальной гипертонии, недержанию мочи. Могут быть беспричинные повышения температуры (чаще во второй половине дня), судорожные приступы (особенно в раннем детском возрасте). Повышена склонность к инфекциям. Лабораторно обнаруживают отклонения в метаболизме катехоламинов.

РАНДЮ — ОСЛЕРА синдром (1896 г., Rendu, Франция; 1901 г., Osler, Канада) — наследственный геморрагический ангиоматоз.

Характерны множественные телеангиэктазии на видимых слизистых оболочках (преимущественно в области носа и на красной кайме губ), а также на коже лица, туловища и конечностей. Возможна локализация их на слизистой дыхательных путей, желудочно-кишечного тракта, мочевыделительной системы.

Телеангиэктазии выглядят как красные пятнышки или точки, нередко выступая над поверхностью кожи или слизистых. Возможны тяжелые носовые, легочные и кишечные кровотечения, кровохарканья, гематурия, постгеморрагическая анемия. Количество тромбоцитов и другие показатели крови не изменены. Иногда увеличены селезенка и печень (описаны цирротические изменения последней).

РАТБЕНА синдром (1948 г., Rathbun, США) — наследственная энзимопатия в виде врожденного отсутствия или уменьшения активности щелочной фосфатазы (гипофосфатазия).

Клинические проявления синдрома аналогичны тяжелой форме рахита. Сходны и рентгенологические признаки. Дети отстают в росте и физическом развитии. Умственное развитие существенно не страдает. Биохимия крови: очень низкая активность сывороточной фосфатазы, гиперкальциемия, гипофасфатемия (или содержание фосфора в крови нормальное). Моча: гиперкальциурия, повышенное выделение фосфоэтаноламина.

РАУХФУСА — КИСЕЛЯ синдром (русские педиатры: 1869 г., К. А. Раухфус; 1892 г., А. А. Кисель) — врожденный порок сердца в виде гипоплазии левой половины его.

Это сложный комплекс, включающий в себя резкое недоразвитие восходящей аорты или атрезию ее клапанов, стеноз или атрезию митрального клапана, дородовое заращение овального отверстия. Обычно эти аномалии сочетаются между собой, обусловливая недоразвитие левой половины сердца и начальной части аорты. Данный порок является нередким у детей, характеризуясь недоразвитием структур левой половины сердца, гипертрофией правых отделов его, расширением легочной артерии, незаращением боталлова протока, эндокардиальным фиброэластозом.

Гемодинамика нарушается уже во внутриутробном периоде и сохраняется в дальнейшем. Из-за усиленного притока крови к легким и затрудненного оттока ее по легочным венам устанав-

ливается гипертензия в малом круге кровообращения. Часть крови через боталлов проток сбрасывается из легочной артерии в аорту. Этот фактор в сочетании с открытым овальным окном может обеспечить на какое-то время жизнь ребенку.

Клиника: в течение первых дней после рождения возникает одышка с учащением дыханий до 80—100 в минуту, тахикардия, акроцианоз, обилие влажных хрипов в легких. Далее цианоз нарастает, увеличивается печень. В области сердца шум обычно не выслушивается. Рентгенологическая картина: сердце — шаровидной формы, размеры его быстро увеличиваются, возникает кардиомегалия. Легочный рисунок резко усилен. ЭКГ: в грудных отведениях резко преобладают признаки правограммы. Для диагноза имеет важное значение факт внезапного развития признаков недостаточности кровообращения на первой неделе жизни. Все больные умирают в первые недели жизни, чаще всего — в первые 6—7 дней.

РЕЙНО синдром (1862 г., Raynaud, Франция) — ангиотрофоневроз с нарушением кровоснабжения дистальных отделов конечностей (реже — кончика носа, ушей, щек, ягодиц, половых органов).

В клинической картине выделяют три стадии: приступы онемения и побледнения пальцев из-за спазма их артерий (симптом «мертвого пальца»); цианоз и похолодание пальцев и кисти как следствие резкого расширения капилляров и стаза в них крови; симметричная сухая гангрена дистальных отделов конечностей как результат грубых трофических нарушений в них.

В ранней стадии выявляются признаки гипергидроза в области кистей и стоп, парестезии здесь же, в дальнейшем воспалительные процессы в области ногтевого ложа с постепенным переходом в некроз тканей. Чаще болеют девочки. Прогноз неблагоприятный.

РЕЙТЕРА синдром (1916 г., Reiter, Германия) — аллергическое реактивное заболевание, характеризующееся триадой: полиартритом, уретритом, конъюнктивитом.

Чаще болеют мальчики подросткового возраста. Характерны следующие признаки: острое начало заболевания, высокая ремиттирующая температура (8—10 дней), лейкоцитоз со сдвигом нейтрофилов влево, моноцитоз, анемия, высокая СОЭ, полиартрит без деформации и анкилозов суставов, конъюнктивит (часто в сочетании с иритом и иридоциклитом). Уретрит может быть легким (тогда он проявляется умеренными дизурическими симптомами) или тяжелым, осложняющимся циститом или пиелонефритом. Заболевание имеет хроническое, рецидивирующее течение. Факультативные признаки: ринит, фарингит, стоматит, плеврит, эндокардит, серозный менингит, тендовагинит, дистрофия ногтей. Рецидивы могут быть неравнозначными по сумме клинических проявлений страдания.

РЕКЛИНХАУЗЕНА синдром (1882 г., Recklinghausen, Германия) — множественный нейрофиброматоз. Семейно-наследственное страдание.

Основные клинические проявления: а) уже в раннем детском возрасте наличие очагов гиперпигментации (веснушки, телеангиэктазии, невусы, очаги цвета «кофе с молоком», имеющие ровные края); б) нейроглиомы, располагающиеся вдоль нервных стволов и здесь прощупывающиеся (особенно на шее и плечах); в) безболезненные мягкие нейрофибромы с самой разной локализацией. Факультативные признаки: дегенеративные изменения центральной нервной системы, опухоли мозга, ожирение, снижение остроты зрения, упорная головная боль, деформация грудной клетки, эпикантус, прогнатизм, синдактилии, прогерия, отставание в росте, слоновость век или некоторых участков кожи, экзофтальм, меланома сосудистой оболочки глаза.

РЕУССА синдром (1908 г., Reuss, Германия) — галактоземия. Наследственное ферментативное страдание, основу которого составляет нарушение превращения галактозы в глюкозу. Аномалия обмена выражается в недостаточности фермента галактозо-I-фосфат-уридил-трансферазы. В клетках накапливается галактозо-I-фосфат, обладающий токсическим воздействием на организм, особенно на центральную нервную систему, печень, почки, хрусталик.

Клиника: уже у новорожденных отмечаются желудочно-кишечные расстройства (ослабляющиеся под влиянием водно-чайной диеты), стойкая желтуха (с преобладанием в крови прямого билирубина), гепатомегалия, большой живот. Дети вялые, апатичные. Аппетит резко снижен. У многих детей в первые месяцы жизни развивается катаракта. В дальнейшем выявляется отставание в психическом и физическом развитии, арефлексия. Лабораторные данные: галактозурия, протеинурия, гипераминоацидурия, гипогликемия (усиливающаяся после нагрузки галактозой), билирубинемия (больше за счет прямого билирубина), резкое увеличение в эритроцитах галактозо-I-фосфата, гипокалиемия, признаки ацидоза в крови, нарушение функциональных показателей печени.

РЕФСУМА синдром (1937 г., Refsum, Норвегия) — наследственная ферментопатия с поражением нервной системы, глаз, задержкой умственного и физического развития. Основу страдания составляет врожденный дефект в обмене жиров. При этом в сыворотке крови больных выявляют 3, 7, 11, 15-тетраметилгексадексановую кислоту, отсутствующую у здоровых лиц.

Клиника: мозжечковые расстройства (атаксия, нистагм), тугоухость, симптомы полиневрита (парезы или параличи конечностей, возникающие в виде приступов или прогрессирующие), поражение глаз (пигментный ретинит с картиной «соль с перцем», гемералопия, сужение поля зрения), аносмия, ихтиоз (слабый). Спинно-

мозговая жидкость: увеличение белка при нормальном цитозе. Прогноз серьезный, может наступить внезапная смерть.

РЕЯ синдром (1963 г., Reye, США) — наследственное нарушение аминокислотного обмена с развитием острой энцефалопатии и жировой дегенерации печени.

Диагноз ставится на основании выявления высокого уровня аминокислот в крови: глютаминовой, аланина, лизина и α-аминомасляной кислоты. Повышен в сыворотке крови и уровень глицина, валина, лейцина, орнитина. Отмечается корреляция между тяжестью клинических проявлений и отклонениями в активности трансаминаз, изменениями содержания аммония в крови и величины протромбинового времени. Болезнь проявляется обычно в раннем детском возрасте. Летальность очень высока.

РИГЕРА синдром (1935 г., Rieger, Австрия) — врожденная аномалия развития радужки и роговицы в сочетании с дисплазией зубов. Гипоплазия радужки, образование в ней отверстий, щелевидный зрачок, плохая его подвижность, эктопия хрусталика, кольцевидные помутнения роговицы. Неправильное строение зубов, выпадение их.

РИЛЯ синдром (1917 г., Riehl, Австрия) — пигментный дерматоз.

На коже лица, затылка, шеи, на сгибательной поверхности плеча, в подмышечной впадине возникает сетевидная гиперпигментация кожи (серо-коричневого цвета) с одновременным шелушением эпидермиса. Возможны и другие поражения кожи (элементы в виде лихеноидных папул, признаки фолликулярного кератоза).

РИТТЕРА синдром (1870 г., Ritter, Чехословакия) — эксфолиативный дерматит новорожденных.

Этиология инфекционная (стафилококковая). Характерно появление вначале гиперемии и отечности кожных покровов с быстрым развитием множества мелких или отдельных крупных пузырей. На месте их образования эпидермис отторгается обширными пластами. При этом обнажается мокнущая гиперемированная поверхность на туловище, конечностях, лице и шее. Эрозированные участки раньше появляются в области рта, однако они могут поражать слизистые оболочки рта, носа, конъюнктивы, половых органов. Прогноз серьезный.

РОЗЕНТАЛЯ синдром (1953 г., Rosenthal с соавт., США) — гемофилия С, обусловленная недостатком XI фактора — плазменного предшественника тромбопластина (ППТ, PTA).

Данная форма гемофилии поражает лиц обоего пола. Симптоматика гемофилии С аналогична признакам гемофилии А и В. Свертываемость крови при гемофилии С нормальная. Количество тромбоцитов и функциональное состояние их не изменены. Время кровотечения в норме. Протромбиновый индекс снижен. Регенерация тромбокиназы нарушена. Обнаруживается дефицит плазменного предшественника тромбопластина (ППТ), нарушение свертываемости в первой фазе. Заболевание протекает с периодами обострения и ремиссий. Прогноз относительно благоприятный.

РОСКЕ — КАФФИ — СИЛЬВЕРМЕНА синдром (1903 г., Roske, Франция; 1945 г., Caffey, Silvermann, США) — кортикальный гиперостоз у детей первых шести месяцев жизни с возникновением плотных и болезненных припуханий в области конечностей и лица (чаще в области нижней челюсти).

Рентгенологически находят склероз губчатого вещества, утолщение компактного слоя пораженных костей. Одновременно имеются признаки общей интоксикации: лихорадка, лейкоцитоз, увеличенная СОЭ, анемия, анорексия, бледность и др. Большеберцовые кости искривлены. Содержание щелочной фосфатазы в крови повышено. Прогноз благоприятный (излечение наступает в течение нескольких месяцев).

РОССОЛИМО — МЕЛЬКЕРСОНА — РОЗЕНТАЛЯ синдром (1901 г., русский врач Г. И. Россолимо; 1928 г., Melkersson, Швеция; 1931 г., Rosenthal, Германия) — сочетание хронических (рецидивирующих) отеков лица и поражения лицевого нерва.

Встречается в подростковом возрасте, иногда раньше. Наряду с периодическими (а в дальнейшем стойкими) отеками лица (больше верхних век и губ) испещрена поверхность языка бороздами и складками, расположенными беспорядочно. Эти признаки сочетаются с параличем лицевого нерва. Могут быть нарушения слуха и вкуса, симптом «крокодиловых слез», боль в области сосцевидного отростка, сухость глаз, скотома, глотательные кризы, парестезии, снижение интеллекта.

РОТМУНДА синдром (1868 г., Rothmund, Германия) — врожденная дистрофия кожи в сочетании с катарактой.

Характеризуется своеобразным поражением кожи уже в грудном возрасте: она приобретает на лице (и позже на конечностях) «мраморный» вид. Нарушается развитие ногтей. Волосы преждевременно седеют и выпадают. Имеются двусторонняя катаракта, нередко гипогенитализм, нарушение энхондрального окостенения, избыточное ороговение кожи. Лабораторные данные: лимфоцитоз, моноцитоз, понижение в сыворотке крови содержания витамина А и повышение альфа-2-глобулинов.

РОУЛИ — РОЗЕНБЕРГА синдром (1961 г., Rowley, Rosenberg, США) — наследственная ферментопатия с нарушением канальцевой реабсорбции почти всех аминокислот.

Клиника: уже в раннем детском возрасте отмечается отставание в физическом, нервно-психическом и моторно-статическом развитии. Характерны отеки кожи и мышц, затяжные и рецидивирующие пневмонии с ателектазами и «легочным» сердцем, ослабление функции дыхательной мускулатуры, цианоз. Диагностическое значение имеет гипераминоацидурия с выявлением в моче почти всех аминокислот. Уровень содержания последних в крови нормальный. Летальный исход наступает в младшем школьном возрасте.

САЛЬВИОЛИ синдром (1948 г., Salvioli, Италия) — наследственно-семейная гипофосфатемическая дистрофия костей в сочетании с церебральными и эндокринными расстройствами.

Клиника: боли при движениях, спонтанные переломы, вторичные деформации костей. На рентгенограмме — признаки равномерной атрофии костей, истончение коркового слоя, а также зон обызвествления. Характерны задержка роста, гипотония мышц (особенно нижних конечностей), экстрапирамидные расстройства, амимия лица. Эндокринные нарушения: гипергенитализм, гинекомастия. Лабораторные данные: нормальные показатели креатинового обмена и содержания кальция в крови, гипофосфатемия. Прогноз неблагоприятный.

САНКТИСА — КАККЬОНЕ синдром (1932 г., Sanctis, Cacchione, Италия) — наследственная недостаточность диэнцефально-гипофизарной системы с пигментной ксеродермией, нарушением порфиринового обмена, пропорциональным нанизмом, гипогенитализмом. Церебральные расстройства в виде отставания в умственном развитии, речевых и координационных нарушений, отсутствие сухожильных рефлексов. Рентгенологически находят уменьшение размеров турецкого седла. Прогноз неблагоприятный.

СИГАЛА синдром (1945 г., Siegal, США) — наследственно-семейное аллергическое страдание с полисерозитом в виде асептического плеврита, перикардита, перитонита, синовиита (с артралгиями).

Характеризуется приступами лихорадки, сильных болей в животе, груди и суставах. Печень и селезенка умеренно увеличиваются. Артралгии носят летучий, проходящий характер. Нередко отмечаются аллергические кожные сыпи, повышение артериального давления, альбуминурия, микрогематурия, цилиндрурия. Клинически и рентгенологически выявляются симптомы экссудативного плеврита, перикардита, перитонита. Прогноз благоприятный, хотя приступы могут повторяться с промежутками в несколько лет.

СИДЕНГАМА синдром (1686 г., Sydenham, Англия) — малая хорея.

Одна из форм ревматического поражения центральной нервной системы детей в возрасте 5—15 лет. Характеризуется непроизвольными движениями (гиперкинезами), носящими аритмичный, хаотичный характер, гипотонией скелетных мышц (гладкие мышцы не поражаются), нарушением координации движений, вегетативными расстройствами, эмоциональной лабильностью, снижением умственной работоспособности. Иногда явления гипотонии резко выражены («мягкая» хорея), тогда могут быть признаки вялых параличей. Возможно преобладание симптомов с одной стороны (гемихорея). Течение острое, подострое или вялое, затяжное. Прогноз чаще благоприятный. У взрослых это заболевание не встречается, но может быть рецидив его у молодых женщин в период беременности.

СИМАНОВСКОГО — ПЛАУТ — ВЕНСАНА синдром (1890 г., русский ученый Н. П. Симановский; 1898 г., Plaut и Vincent, Франция) — одна из форм язвенно-пленчатых ангин. Возбудителем является симбиоз веретенообразной палочки и спирохеты полости рта.

Эта ангина чаще возникает у ослабленных, истощенных детей и подростков. Характеризуется появлением на миндалинах налетов желтовато-белого цвета, которые легко снимаются, обнажая язвенные поверхности. Процесс обычно носит односторонний характер, сопровождаясь припуханием с этой же стороны регионарных шейных лимфоузлов (они умеренно болезненны при ощупывании). В картине крови — лейкоцитоз. Общее состояние больного страдает мало, температура субфебрильная. Прогноз благоприятный: выздоровление в типичных случаях наступает через 1—2 недели. Более тяжелое течение наблюдается в тех случаях, когда присоединяется кокковая инфекция. Тогда резко нарастают признаки общей интоксикации.

СИМЕНСА синдром (1926 г., Siemens, Германия) — наследственный фолликулярный кератоз, поражающий преимущественно мальчиков.

Уже в грудном возрасте возникают глазные симптомы: изменения роговой оболочки, выворот век, слезотечение и светобоязнь. Несколько позже поражается кожа с возникновением на лице, затылке, предплечьях и тыльной поверхности кистей рассеянных узелков, каждый из которых имеет сверху шип. Отмечается также выпадение бровей и возникновение очагов аллопеции на темени. Других изменений обычно нет. Прогноз благоприятный: у многих детей выздоровление (отпадение фолликулов с шипами) происходит к подростковому возрасту.

СИМПСОНА — ЛАНДШТЕЙНЕРА синдром (1834 г., Simpson, 1905 г., Landsteiner) — муковисцидоз.

Основу данного страдания составляет энзимопатия с нарушением структуры мукополисахаридов, которые входят в состав слизи, выделяемой экскреторными железами. Это ведет к закупорке выводных протоков желез, к образованию кист, вторичному разрастанию фиброзной ткани.

Клиника полиморфна. Она зависит от возраста ребенка, преимущественного поражения тех или иных желез. У новорожденных первым признаком синдрома нередко является мекониальный илеус. Поражение поджелудочной железы сопровождается диспепсическими симптомами (обильный гнилостный стул, содержащий большое количество непереваренных жиров, увеличенный живот и др.). При поражении органов дыхания картина напоминает хронические пневмонию или бронхит (с упорным мучительным кашлем, затрудненным отделением мокроты). Дети отстают в физическом развитии, плохо прибавляют в весе, у них имеются признаки полигиповитаминоза, нарушения всех видов обмена веществ. Муковисцидоз протекает под маской других заболеваний

(хронической пневмонии, хронического колита, дизентерии и т. д.). Диагностическое значение имеет определение концентрации натрия и хлоридов в поте, слюне, слезной жидкости (эти показатели увеличены в 3—5 раз). Используется методика отпечатка ладони и другие тесты. Изучается ферментативная активность пищеварительного тракта. Прогноз чаще неблагоприятный.

СКРИБОНИУСА — БЕДЕКЕРА синдром (1584 г., Scribonius, 1859 г., Baedecker) — алкаптонурия.

Наследственная энзимопатия, вызванная недостаточностью гомогентизиназы, сопровождающаяся нарушением обмена аминокислот (тирозина и фенилаланина), характеризующаяся выделением мочи, которая при соприкосновении с воздухом приобретает красную или черную окраску. Признаки болезни обнаруживаются у детей грудного возраста: после мочеиспускания пеленка вначале имеет обычный желтый цвет, который позже превращается в красный, с более темной каймой вокруг пятна. У детей старшего возраста потемнение мочи отмечается при нахождении ее в эмалированной или другой посуде. Особенно быстрое потемнение мочи на воздухе происходит в том случае, если к ней добавить раствор щелочи (поташа, нашатыря). В моче выявляется значительное количество гомогентизиновой кислоты. Других нарушений белкового обмена не находят.

В крови уровень гомогентизиновой кислоты не нарушен, клиренс ее повышен. Общее состояние больного почти не изменяется. Однако с возрастом нередко развивается охроноз, т. е. отложение темно-желтого пигмента в хрящах и других соединительнотканных образованиях. Видимая пигментация выражена больше в хрящах суставов, ушей и носа, меньше — на коже, деснах, ногтях. На конъюнктиве, склере и роговице иногда находят пятна голубоватого цвета. Может развиваться артроз позвоночника, конечностей (чаще поражаются крупные суставы) с признаками деформации и анкилозирования, с болевыми ощущениями.

СТЕНТОНА — КАПДЕПОНА синдром (1892 г., Stainton, Англия; 1905 г., Capdepont, Франция) — наследственная дисплазия зубов, возникающая из-за диспластического одонтогенеза с поражением эмали и дентина.

Признаки: характерно поражение молочных и постоянных зубов (больше первых), которые приобретают коричневый или серо-голубой цвет, легко крошатся и стираются, рано теряют эмалевый покров. Чувствительность зубов к различным раздражителям (химическим, температурным, механическим) понижена. Преждевременной деструкции подвергаются и корневые отделы зубов. Рентгенологически находят укорочение корней зубов, их гиперцементоз, слабую кальцификацию зубов и уменьшение их объема. Будучи наследственным, страдание носит семейный характер, передается по доминантному типу, поражает лиц обоего пола.

СТЕРДЖА — ВЕБЕРА синдром (1879 г., Sturge; 1922 г., Weber, Англия) — врожденный комбинированный порок развития в

виде невуса кожи лица, ангиом оболочек мозга, эпилепсии и во многих случаях глаукомы.

Клиника: заболевание проявляется уже в раннем детском возрасте. В возрасте 5—6 месяцев возникают приступы судорог тонического характера. Они повторяются в течение месяца 2—4 раза. Локальные судороги нередко переходят в генерализованные, сменяясь последующим сном. Сознание во время приступа сохраняется. Двусторонние ангиомы сопровождаются более тяжелой картиной судорожного приступа. Эта зависимость отмечается не всегда. Возможна задержка психического развития. Могут быть очаговые неврологические знаки.

Ангиомы лица чаще располагаются на одной стороне, занимая и волосистую часть головы. Нередко они распространяются одновременно на туловище и конечности. Обширные ангиомы могут исходить и из сетчатой оболочки глаз.

Врожденная глаукома носит упорный характер, не поддается лечению. Характерна олигофрения (вплоть до идиотии).

Рентгенологически находят на стороне расположения ангиом множественные очаги обызвествления, имеющие вид извитых двухконтурных теней. Прогноз при тяжелых формах болезни неблагоприятный.

СТИЛЛА синдром (1897 г., Still, Англия) — детский ревматоидный артрит.

Первые признаки синдрома проявляются часто уже в раннем детском возрасте и характеризуются веретенообразным симметричным припуханием суставов конечностей (крупных и мелких), позвоночника (в шейном отделе) без существенной болезненности и покраснения. Вблизи деформированных суставов (за счет утолщения капсулы и мягких тканей) увеличиваются регионарные лимфоузлы. Имеется спленомегалия. Заболевание протекает подостро, с приступами лихорадки, во время которых может появляться резкое увеличение СОЭ, выпот в суставах. В поздних стадиях развивается неподвижность суставов, атрофия мышц конечностей, задержка роста последних, явления амилоидоза, значительная анемия, перикардит и плеврит. Типично и поражение глаз в форме иридоциклита, лентовидной кератопатии и осложненной катаракты. Прогноз для трудоспособности очень серьезный.

ТАЙСИЕРА синдром (1887 г., Taissier) — универсальный кальциноз, характеризующийся появлением в коже и подкожной клетчатке множественных очень плотных (каменистой консистенции) узелков как следствие отложения в подкожной клетчатке солей кальция.

Преимущественная локализация очагов обызвествления — лицо, живот, спина, ягодицы, область суставов. От давления кальциевых узлов на окружающие ткани иногда наступает атрофия эпидермиса и подкожной клетчатки, образование свищей с выделением через них крошковидной массы белого цвета. При отторжении содержимого процесс может заканчиваться рубцеванием. В зависимости

от величины и распространения очагов кальциноза различают три формы его: ограниченную, распространенную, опухолевидную. Лабораторные данные: гиперкальциемия, холестеринемия. Патогенез неизвестен. Болеют дети раннего и дошкольного возраста.

ТАКАЯСУ синдром (1908 г., Takayasu, Япония) — болезнь отсутствия пульса.

Основу заболевания составляет прогрессирующая облитерация артерий, отходящих от дуги аорты, с сужением (и даже полным закрытием) просвета этих сосудов. Клиника: отсутствие пульса (или его резкое ослабление) на руке, невозможность измерить на ней артериальное давление. Отсутствие пульса на шее и виске, сохранение пульса на стопах. Из-за недостатка кровоснабжения головного мозга возникают неврологические расстройства (нарушение памяти, головокружение, склонность к обмороку, коллапсу и др.). Нередко отмечаются атрофические изменения мышц головы и верхних конечностей, развитие трофических язв, выпадение зубов. Характерны поражения глаз. Объективно выявляют признаки атрофии зрительного нерва, сетчатки, радужки, катаракту. Больные жалуются на шум в ушах, ослабление слуха или полную утрату его. В психическом развитии дети могут отставать в поздних стадиях болезни. Кардиальные симптомы: тахикардия, боли в области сердца (чаще сжимающие), слабость, недомогание. Другие признаки (непостоянные): нефропатия, апилептиформные припадки. Прогноз серьезный.

ТАУССИГА — БИНГА синдром (1949 г., Taussig, Bing, США) — врожденный порок сердца в виде полной транспозиции аорты и легочной артерии. При этом аорта начинается от правого желудочка, а легочная артерия — от левого.

Частота этого порока среди других сердечно-сосудистых аномалий довольно велика (10—20%). Он относится к крайне тяжелым, несовместимым с жизнью, так как оба круга кровообращения полностью разобщены. Обязательным условием для жизни ребенка (хотя бы непродолжительной) является наличие шунта (обычно двустороннего) в виде открытого овального окна, дефекта межпредсердной или межжелудочковой перегородки, незаращение боталлова протока.

В качестве сопутствующего порока нередко выступает стеноз клапанов легочной артерии. Динамика клинических проявлений данного порока характерна: в течение первых 2—3 недель отмечается лишь цианоз и отсутствуют другие симптомы. В дальнейшем быстро нарастают признаки недостаточности кровообращения: появляются периферические отеки, асцит, гидроторакс, значительно увеличивается печень. При осмотре выявляются резкий цианоз, «барабанные палочки», сердечный горб, напряжение периферических вен. Порок — афонический: систолический шум возникает при наличии стеноза клапанов легочной артерии. Рентгенологически выявляется «яйцеобразный» контур сердца, прогрессивное увеличение размеров его на третьей-четвертой неделях жизни, расшире-

ние сосудистого пучка в боковых проекциях и сужение его в переднезадней проекции. ЭКГ — правограмма с гипертрофией правых отделов сердца. Прогноз неблагоприятный: 90—95% больных умирают в грудном возрасте.

ТЕЙ — САКСА синдром (1881 г., Tay, Англия; 1898 г., Sachs, США) — амавротическая семейная идиотия, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу.

Основу страдания составляет врожденная патология липидного обмена (энзимопатия) с накоплением липида гинглиозида в ганглийных и ганглиозных клетках нервной системы. Характерные признаки: прогрессирование заболевания, развитие слепоты (с дегенеративными изменениями в сетчатке глаза), спастические параличи (преимущественно нижних конечностей), распад психики.

В зависимости от начала клинических проявлений различают несколько форм данного страдания: детскую (в 1—2 года), позднюю детскую (в 3—4 года), юношескую (в 6—10 лет), позднюю (у взрослых).

Глазные симптомы: амблиопия, переходящая в амавроз; на глазном дне наличие вишнево-красного пятна, окруженного бледно-серой зоной; вторичная атрофия зрительного нерва: нистагм. Психика: прогрессирующее слабоумие вплоть до полной идиотии. Неврологическая симптоматика: первоначальная мышечная гипотония в дальнейшем сменяется гипертонусом, наклонностью к спазмам при движении головы, атетозом, торзионным спазмом. Могут быть гиперкинезы, тонические судороги. Сухожильные рефлексы усилены. Лабораторные данные: в сыворотке крови и ликворе увеличение активности глютамин-щавелевоуксусной трансаминазы и молочной дегидрогеназы. Прогноз всегда плохой: длительность болезни — от 1—2 до 10—15 лет.

ТЕРРИ синдром (1942 г., Terry, США) — ретролентальная фиброплазия.

Основу страдания составляет поражение сетчатки и развитие амавроза или амблиопии при даче недоношенным новорожденным газовой смеси, содержащей свыше 50% кислорода. Механизм развития этих тяжелых симптомов объясняют тем, что у недоношенных новорожденных высокие концентрации кислорода вызывают спазм ретинальных сосудов с дальнейшим их запустеванием. Позже возникает патологическая пролиферация сосудистой ткани с развитием вначале острой, а потом рубцовой гиперплазии. Различают две фазы заболевания: острую, или активную (продолжительность — 3—5 месяцев), и рубцовую, с появлением в стекловидном теле фиброзных тяжей и перепонок, атрофии сетчатки и зрительного нерва, иногда — помутнения роговицы, вторичной глаукомы, микрофтальма. При одинаковых условиях нерациональной оксигенотерапии (применение концентраций кислорода выше 50%) ретролентальная фиброплазия чаще встречается у детей с глубокой недоношенностью, имеющих вес при рождении ниже 1500 г (редко у недоношенных с весом более 2000 г). Лечение безнадежно.

ТОЛОЧИНОВА — РОЖЕ синдром (1872 г., русский ученый Н. Ф. Толочинов; 1879 г., Roger, Франция) — врожденный порок сердца с наличием дефекта в области межжелудочковой перегородки.

Величина дефекта и его расположение могут быть различными. Выделяют несколько его вариантов. При малых размерах дефекта в межжелудочковой перегородке значительных нарушений гемодинамики нет, давление в малом круге кровообращения нормальное, симптоматика бледна. Если же дефект большой и локализуется высоко (в мембранозной части перегородки), то возникает легочная гипертензия, сброс крови из левого желудочка в правый и в русло легочной артерии. В малом круге тогда развивается гипертензия, может быть хронический отек легких.

Клиника: малый вес при рождении, частые респираторные заболевания, затруднения при кормлении. Характерны: систолический шум с максимальным звучанием в III—IV межреберье слева у грудины, увеличение размеров сердца. При значительных дефектах появляется деформация грудной клетки, резкое расширение границ сердца во все стороны, застойные влажные хрипы, цианоз, увеличение печени и другие признаки недостаточности кровообращения. В целях диагностики используется ЭКГ, ФКГ, ангиокардиография, катетеризация сердца, рентгенологическое исследование. Прогноз зависит от размеров дефекта и его локализации.

ТОМСЕНА синдром (1876 г., Thomsen, Германия) — наследственная миотония, передающаяся по доминантному типу.

Характеризуется выраженными миотоническими реакциями в ответ на охлаждение, механические воздействия, волевые движения, прием пищи и др. Реакции проявляются в кратковременных сильных сокращениях мышц (миоклоническое оцепенение), после чего мышечный тонус ослабевает и движения восстанавливаются. Мускулатура развита в целом нормально. Признаки болезни обнаруживаются уже в первые месяцы после рождения (судорожные сокращения круговой мышцы глаза, симптом Греффе, амимия лица после крика, затруднения при сосании). Постукивание молоточком по мышце сопровождается сокращением ее с появлением выпуклости или углубления. Холодовые влияния вызывают спастическую скованность мышц и невозможность движений.

ТОНИ — ДЕБРЕ — ФАНКОНИ синдром (1933 г., de Toni, Италия; 1934 г., Debre, Франция; 1936 г., Fanconi, Швейцария) — одна из форм почечных остеопатий.

Основу заболевания составляет недостаточная активность фосфатазы и фосфорилазы и нарушение в результате этого реабсорбции в проксимальных отделах канальцев фосфатов, глюкозы и аминокислот (поэтому синдром называют еще фосфато-глюкозо-аминовым диабетом).

Страдание является наследственно-семейным, проявляется в грудном возрасте и характеризуется тяжелыми рахитоподобными изменениями опорно-двигательного аппарата, симптомами ацидоза

(анорексией, рвотой), полиурией, светобоязнью. После года отчетливо проявляется отставание ребенка в росте, нередко переломы костей, увеличение печени и селезенки. Отмечается задержка психического развития, иногда приступы тетании. Лабораторные данные: гипофосфатемия, снижение щелочного резерва крови, гипокалиемия, иногда — гипогликемия, гипокальциемия, глюкозурия, гиперфосфатурия. Рентгенологически находят признаки остеопороза и деформации костей, размытость зон обызвествления. Прогноз неблагоприятный.

УННЫ синдром (1925 г., Unna, Германия) — врожденный гипотрихоз, наследуемый по доминантному типу.

Клиника: позднее появление волосистости на голове, скудность волосяного покрова последней, выпадение ресниц и отсутствие бровей.

УННЫ — ТОСТА синдром (1880 г., Thost, 1883 г., Unna, Германия) — наследственный ладонно-подошвенный кератоз, проявляющийся в первые два года жизни ребенка.

Характеризуется признаками гиперкератоза ладоней и подошв в сочетании с кератозом сгибательных поверхностей пальцев, патологическим разрастанием ногтей, нередко с другими дегенеративными изменениями (липомы, поражение роговой оболочки). Может быть олигофрения.

УОТЕРХАУСА — ФРИДЕРИКСЕНА синдром (1911 г., Waterhouse, Англия; 1918 г., Friderichsen, Дания) — бурно протекающий менингококковый сепсис с недостаточностью коры надпочечников.

Клиника: внезапное очень острое начало заболевания, часто с потерей сознания, явлениями общей интоксикации, прогрессирующим ухудшением. Отмечаются сильные головные боли, боли в животе, рвота, понос. Кожные покровы цианотичны или бледны, уже в первые часы на коже возникает полиморфная геморрагическая сыпь. Типичны геморрагические элементы звездчатого характера, а также кровоподтеки, напоминающие малые или большие трупные пятна, носовые кровотечения. Температура тела высокая. Спинномозговая жидкость нормальная или слегка изменена. В картине крови — эозинофилия, тромбоцитопения. В мазках крови нередко находят внутриклеточные менингококки. В течение первых суток катастрофически нарастают церебральные, циркуляторные и респираторные расстройства: появляются общие судороги, бред, кома. Прогноз обычно неблагоприятный — смерть у грудных детей наступает спустя 15—20 часов после начала заболевания. У детей школьного возраста заболевание при современных методах лечения может длиться несколько дней. Имеются формы с присоединением к менингококкцемии гнойного менингококкового менингита. Тогда спинномозговая жидкость приобретает гнойный характер и в ней находят обилие менингококков.

УРБАХА — ВИТЕ синдром (1924 г., Wiethe, 1928 г., Urbach, Австрия) — наследственный липопротеиноз кожи и слизистых оболочек, возникающий в результате нарушения липоидного и белко-

вого обмена, с образованием парапротеина, который откладывается в мезенхимальных тканях.

Уже в грудном возрасте появляется постоянная охриплость голоса, возникают плотные узелковые высыпания желтого цвета на коже лица, слизистых оболочках губ, языка, миндалин, гортани, голосовых связок. Язык увеличивается в размерах. Лабораторно обнаруживаются признаки диспротеинемии, дислипоидемии, извращенная сахарная кривая после нагрузки.

УЭСТА синдром (1841 г., West, Англия) — молниеносные клонические судороги детей грудного возраста.

Обычно во втором полугодии жизни ребенка появляются молниеносные судороги всего тела (как при ударе электрическим током). Могут быть салаамовы судороги (судороги приветствия), судороги кивка. Они возникают внезапно, на фоне предшествующего благополучия в здоровье ребенка, могут развиваться в виде серий приступов или одиночных кризов, ночью или днем. В такие моменты появляются и вегетативные сдвиги: гиперсаливация, гиперемия или бледность кожных покровов, дыхательные и циркуляторные расстройства. С возрастом больного судороги приобретают нередко характер эпилептических с одновременным развитием олигофрении.

ФАБРИ синдром (1898 г., Fabry, Германия) — наследственное (Х-хромосомное) заболевание, связанное с отложениями фосфатидов, возникновением диффузной ангиокератомы туловища.

Симптоматика: на коже губ, щек, подмышечной области, мошонки, на слизистой нёба появляются мелкие пятна (размером до булавочной головки) черного и темно-красного цвета, возвышающиеся над поверхностью кожи. Факультативные признаки: вегетативные расстройства, преимущественно сосудистого характера, артралгии, парестезии верхних конечностей.

ФАВАЛЛИ — ГИРШПРУНГА синдром (1846 г., Favalli, Италия; 1888 г., Hirschsprung, Дания) — врожденное расширение толстой кишки (частичное или полное) с гипертрофией стенок, с упорными запорами.

Болезнь чаще проявляется уже в раннем детском возрасте. Характерные признаки: длительная задержка стула, метеоризм, отрыжка, иногда рвота, увеличение живота. Запор иногда сменяется поносом. Аппетит нарушен. Дети вялы, сонливы, апатичны. Кожа на животе истончена, имеет развитую венозную сеть. Стул бывает раз в 3—5 дней (иногда реже), обильный, с дурным запахом. Длительное течение болезни сопровождается признаками хронической интоксикации. Кожа приобретает желтоватую окраску, подкожножировой слой резко истончается, дети отстают в физическом развитии. При пальпации живота нередко обнаруживают наличие каловых камней. Контуры расширенной кишки во время перистальтики могут быть видны под покровами истонченной брюшной стенки.

Диагноз уточняется при помощи ирригоскопии с бариевой взвесью и ректороманоскопии.

ФАЛЛО тетрада (1888 г., Fallot, Франция) — врожденный комбинированный порок сердца, включающий в себя четыре аномалии: стеноз легочной артерии, дефект межжелудочковой перегородки, декстропозицию аорты, гипертрофию правого желудочка.

Основными компонентами тетрады Фалло являются дефект межжелудочковой перегородки (в мембранозной части ее) и патология выводного тракта правого желудочка (в виде гипоплазии легочной артерии, клапанного или инфундибулярного стеноза). Может быть и атрезия устья легочной артерии.

Б. А. Константинов (1967) выделяет четыре последовательных стадии «классической» тетрады Фалло. Первая фаза не дает четкой симптоматики (кроме шума в области сердца) и продолжается в течение первых 4—6 недель от рождения. Ее называют фазой «относительного клинического благополучия». Вторая фаза соответствует периоду жизни ребенка от 2 до 9 месяцев и называется фазой «серых приступов». Здесь возникают непродолжительные и частые гипоксические кризы без видимой причины или после кормления, крика, дефекации. Во время этих приступов отмечаются одышка, апноэ, судороги, потеря сознания, изменение окраски кожи, приобретающей серый оттенок. Третья фаза продолжается от 9 месяцев до 3—5 лет (а у некоторых — до конца жизни) и называется фазой «синих приступов». На смену приступам приходит постоянный цианоз, постоянная одышка, возникают «барабанные палочки», полицитемия, стаз крови и повышение ее вязкости, высокий гематокрит, гемипараличи.

Четвертая фаза наступает после 3—5-летнего возраста и определяется как «стабилизация состояния»: отмечаются стойкий цианоз, поза «на корточках» и другие признаки недостаточности кровообращения с максимальной «мобилизацией» компенсаторных механизмов.

Эти фазы прослеживаются не у всех больных, так как многие из них умирают уже в первые месяцы жизни или несколько позже. В настоящее время, в связи с достижениями грудной хирургии, прогноз в ряде случаев улучшился.

Кроме тетрады Фалло имеются комбинированные пороки в виде триады и пентады Фалло. Пентада Фалло включает в себя кроме четырех описанных выше пороков еще пятый — крупный дефект межпредсердной перегородки. При триаде Фалло есть три аномалии: дефект межпредсердной перегородки, сужение конуса легочной артерии, гипертрофия мышцы правого желудочка.

ФАНКОНИ синдром (1927 г., Fanconi, Швейцария) — врожденная апластическая анемия с явлениями панцитопении (панмиелофтиза).

Основу заболевания составляет семейная неполноценность костного мозга, которая отчетливо начинает обнаруживаться к 4—5 годам жизни ребенка. В этот период возникает тяжелая анемия

(нормоцитарная или умеренно макроцитарная), лейкопения, тромбоцитопения. Далее угнетение эритропоэза, гранулопоэза и тромбопоэза нарастает и состояние больного неуклонно ухудшается. Эти признаки часто сочетаются с коричневой (меланиновой) пигментацией кожи и аномалиями костной системы. Реже встречаются такие пороки развития, как карликовость, микроцефалия, косоглазие, недоразвитие половых и некоторых других органов. Длительность жизни эритроцитов сохраняется обычной, однако в них находят многообразные биохимические аномалии. К последним можно отнести дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, понижение активности фосфатазы, уменьшение содержания фосфолипидов и полисахаридов, а также снижение уровня пероксидазы в ядрах нормобластов костной ткани.

Хроническое течение болезни прогрессирует с нарастанием анемии, геморрагий, с резким ослаблением иммунитета (из-за гранулоцитопении). Длительность болезни обычно не превышает двух лет (за некоторыми исключениями). Ребенок умирает от присоединившихся инфекций, гипоксии, трофических расстройств, кровоизлияний.

ФАНКОНИ — АЛЬБЕРТИНИ — ЦЕЛЛЬВЕГЕРА синдром (1948 г., Fanconi, Albertini, Zellweger, Швейцария) — псевдорахитическая остеопатия с ацидотическим нарушением обмена веществ.

Клиника: псевдорахитические клинические и рентгенологические данные (псевдопереломы, системный остеопороз, патологические изгибы костей), пропорционально малый рост, выступающая лобная часть, эпикантус, гипертелоризм, макроглоссия, дисплазия ушной раковины и зубов. Лабораторные данные: гипопротеинемия, гипокальциемия, снижение резервной щелочности крови, аминоацидурия, цилиндрурия, альбуминурия, лейкоцитурия, увеличение белка в спинномозговой жидкости.

Прогноз серьезный.

ФАНКОНИ — ХЕГГЛИНА синдром (1936 г., Fanconi, 1940 г., Hegglin, Швейцария) — вассерманоположительная (псевдосифилитическая) пневмония.

Клиника: признаки пневмонии с выраженными физикальными явлениями в легких, субфебрильной температурой, при отсутствии диспноэ. Отмечаются: плохое самочувствие, отсутствие аппетита, сероватая окраска кожи, кашель, слизистая мокрота. Рентгенологическая картина: очаговая нижнедолевая инфильтрация, расширение корней легких (в виде полос), иногда картина милиаризации. СОЭ увеличена. Реакция Вассермана в начале заболевания положительная, в дальнейшем — отрицательная. Прогноз благоприятный.

ФЕЕРА синдром (1923 г., Feer, Швейцария) — акродиния. Своеобразная энцефалопатия (поражение мозгового ствола) с характерными вегетативными нарушениями. Причины возникновения разнообразны: синдром развивается при токсических и токсико-

аллергических поражениях симпатических центров среднего мозга (отравление, гиповитаминоз, грибковые заболевания и т. д.).

Клиника: в раннем детском возрасте вначале возникают нарушения психики (раздражительность, плаксивость, негативизм, замкнутость, апатия), потеря аппетита, нарушение сна (ночью — двигательное беспокойство, бессонница; днем — постоянное дремотное состояние). Появляется выраженная общая гипотония мышц, слабость их: лицо амимично, дети принимают неестественные позы (не хотят стоять и даже сидеть). Иногда отмечаются псевдопараличи.

Вегетативные расстройства: обильное потение (белье влажное, имеет «мышиный» запах), ладони и стопы приобретают красный или синюшно-красный цвет, кожа на них и на кончике носа мацерируется и шелушится. Появляются и другие трофические расстройства: ломкость ногтей, выпадение волос (иногда с образованием плешивости на голове), расшатывание и выпадение зубов. Нередко присоединяется стоматит. Могут быть трофические язвы, а также некроз (особенно при вторичном инфицировании) целых участков кожи (чаще в области ануса). Субъективные признаки: зуд, парестезии, боли в животе, на поверхности головы (ребенок при этом легко вырывает клочья волос), в конечностях (отсюда название — акродиния). Детей раздражает яркий свет. Отмечаются запоры или частый стул, поллакиурия, субфебрилитет, извращение сахарной кривой, иногда — увеличение белка в спинномозговой жидкости. Течение — длительное, рецидивирующее.

ФЕЛЛИНГА синдром (1934 г., Fölling, Норвегия) — фенилкетонурия. Наследственная энзимопатия, которая сопровождается нарушением аминокислотного обмена и развитием олигофрении.

Основу заболевания составляет недостаточность или отсутствие фермента фенилаланиноксидазы, что нарушает процесс превращения фенилаланина в тирозин. Содержание фенилаланина в крови при этом увеличивается в 20—30 раз и более (в норме — 1—2 мг%), что в свою очередь обусловливает развитие побочных превращений фенилаланина и накопление фенилкетонов, выделяемых с мочой.

Образующиеся в результате дезаминирования фенилаланина кислоты (фенилпировиноградная, фенилмолочная, фенилуксусная) оказывают токсические влияния на центральную нервную систему. Из-за дефицита тирозина и недостаточности синтеза меланина развиваются признаки нарушения пигментации кожи и волос.

Заболевание проявляется уже в грудном возрасте. Отмечается отставание в нервно-психическом развитии, в дальнейшем — психомоторное возбуждение, неадекватные реакции, пугливость, плаксивость, отсутствие интереса к игрушкам и играм. Характерны приступы судорог. К 3—5 годам обнаруживается выраженное слабоумие. Часто выявляются гиперкинезы, мышечная гипотония, повышение сухожильных рефлексов и другие неврологические расстройства. Недостаточное образование меланина проявляется свет-

лым цветом волос, голубой радужкой, гипопигментацией кожи. Нередко возникают дерматиты и экземы. Может быть рвота, повышенная потливость с «мышиным» запахом. Диагностика облегчается биохимическими исследованиями, при помощи которых в моче обнаруживают фенилпировиноградную кислоту, а в крови — повышенное содержание (не менее 10—15 мг%) фенилаланина. Для предварительного диагноза используют пробу Феллинга, которая считается положительной, если после прибавления к 2—5 мл мочи нескольких капель 5—10% раствора полуторахлористого железа появляется грязно-зеленое окрашивание. Последнее через несколько минут постепенно исчезает. Пробу можно провести на мокрой или сухой пеленке, пропитанной мочой. При нанесении на нее нескольких капель раствора полуторахлористого железа появляется зеленое пятно с более интенсивной окраской по краям. Для массовых исследований используют скрининг-тесты (специальные индикаторные бумажки и карандаши). Количественное точное определение фенилаланина в крови проводится хроматографическим или микробиологическим путем. Для исследования аминокислот находят применение автоматические аминокислотные анализаторы.

Прогноз зависит от своевременности диагностики данного страдания, полноты и систематичности лечения.

ФИЛАТОВА болезнь (синдром) (1885 г., русский врач Н. Ф. Филатов) — инфекционный мононуклеоз.

Инкубационный период — 6—18 дней. Клиника: острое начало, повышение температуры тела, гиперемия слизистой зева, боль в горле, увеличение шейных и подчелюстных лимфоузлов (иногда значительное). Одновременно увеличиваются другие лимфоузлы (они подвижны, кожа над ними не воспалена). Температурная кривая может оставаться повышенной в течение одной-двух недель или носит волнообразный характер. Лихорадка сопровождается ознобом (или познабливанием) и усиленным потоотделением. В первые дни болезни увеличиваются печень и селезенка, иногда значительно, сопровождаясь изредка иктеричностью кожных покровов. Уровень гамма-глобулина в крови повышен, функциональные пробы печени часто нарушены. Характерны ангины с налетами на миндалинах. Налеты могут сохраняться продолжительное время.

При тяжелом течении болезни возможны геморрагии на коже и слизистых оболочках, отечность или пастозность лица, а также области шейных лимфоузлов, бессонница и другие неврологические расстройства. Картина крови: лейкоцитоз (до 20—30 тыс. лейкоцитов), лимфоцитоз, моноцитоз, наличие плазматических клеток и атипичных мононуклеаров, которые отличаются большим разнообразием форм. Количество атипичных (базофильных) нуклеаров достигает 15—30% (иногда 40—50%). Содержание нейтрофилов при этом резко падает (до 10—15%). Отмечается тромбоцитопения. СОЭ — нормальная или умеренно увеличена. Прогноз благоприятный.

ФИЛАТОВА — ДЬЮКСА синдром (1897 г., русский врач Н. Ф. Филатов; 1900 г., Dukes, Англия) — скарлатиноподобная краснуха (четвертая болезнь).

Клиника: экзантема в виде мелкоточечных плотных красного цвета множественных высыпаний, энантема, конъюнктивит, увеличение шейных лимфоузлов. Через одну-две недели после исчезновения сыпи появляется шелушение. Может быть альбуминурия. Температура тела нормальная или субфебрильная, гиперемии горла нет.

ФИШЕРА — ЭВАНСА синдром (1943 г., Evans; 1947 г., Fischer, ФРГ) — сочетание иммуно-аллергической тромбоцитопении с приобретенной иммунно-агрессивной гемолитической анемией.

Тромбоцитопения чаще развивается задолго до гемолитической анемии. Однако эти два патологических процесса могут развиваться и одновременно. Заболевание нередко проявляется после вирусных или бактериальных инфекций, а также после применения некоторых лечебных химиопрепаратов. Клиника: склонность к геморрагиям, однако кровотечения могут отсутствовать даже при резкой тромбоцитопении. Кожные покровы бледны, с иктеричным оттенком. Может быть рвота, головная боль, темная моча. Характерны кровотечения из носа, петехиальная сыпь на коже и слизистых. После легких ушибов, а также инъекций появляются синяки. Температура тела — субфебрильная. Умеренно увеличены печень и селезенка. Картина крови: выраженная анемия, микроцитоз и макроцитоз, нормобластоз, полихромазия, тромбоцитопения. Могут выявляться миелоциты, метамиелоциты. При серологическом исследовании обнаруживаются полные и неполные антитромбоцитарные антитела, неполные антиэритроцитарные аутоантитела. Непрямой билирубин умеренно повышен.

Заболевание протекает хронически, с рецидивами (иногда в форме гемолитических кризов). Прогноз серьезный.

ФОГТА — ВАРДЕНБУРГА синдром (1933 г., Vogt, Швейцария; 1934 г., Waardenburd, Голландия) — комплекс множественных пороков развития с поражением органов головы, туловища, конечностей.

Признаки: «башенный» череп, нос в форме «клюва попугая», недоразвитие нижней челюсти, гипертелоризм, гидрофтальмия, деформация ушных раковин, аномалии развития половых органов, пороки сердца, синдактилия, контрактуры суставов.

ФОКСА синдром (1895 г., Fox, США) — кольцевидная гранулема.

Встречается у детей самого различного возраста. Характеризуется высыпанием папул диаметром от одного до нескольких сантиметров, склонных к слиянию в кольцевидную или округлую форму. Цвет их бледно-розовый. Иногда окраска кожи над папулами не изменяется. Локализация: тыльная поверхность кистей и стоп, область локтей, коленных суставов и бедер. Высыпания не вызывают каких-либо субъективных ощущений, сохраняются в течение ряда

лет, медленно подвергаясь обратному развитию. В очагах поражения имеется полная или частичная дегенерация коллагена, отложение муцина, реактивное воспаление, фиброз. Внутренние органы не поражаются.

Картина крови: гипохромная (умеренная) анемия, легкая лейкопения (часто). СОЭ нормальная.

ФОРДАЙСА синдром (1896 г., Fordyce, США) — врожденная аномалия в виде образования гетеротипических сальных желез в слизистой оболочке щек, десен и красной каймы губ (на внутренней поверхности и вблизи углов рта).

При осмотре полости рта и губ обнаруживают полупрозрачные плотные мелкие узелки желтоватого цвета. Собираясь в группы, они могут создавать подобие линий, полос или бляшек. В отличие от красного плоского лишая группы сальных желез при синдроме Фордайса не гиперемированы, не имеют эрозий, не образуют фигур в виде дуг, кругов, кружев. Они не беспокоят ребенка, не мешают ему принимать пищу.

ФРАНСУА синдром (1844 г., Francois, Франция) — идиопатическая метгемоглобинемия.

Тотчас после рождения (или позже) обнаруживается резкий цианоз кожи и слизистых оболочек, особенно на губах, слизистой рта, щеках, ушах, на кончиках пальцев рук и ног. Патологии сердца и сосудов нет. Характерны тахикардия, диспноэ, головная боль, головокружения, усиление цианоза при физических нагрузках. «Барабанных» пальцев нет. Умственное развитие детей не страдает. Диагностическое значение имеет факт увеличенного количества метгемоглобина крови, недостаточность диафоразы или установление метгемоглобина M. После внутривенного введения метиленовой сини (1—2 мг на кг массы тела) цианоз исчезает или резко уменьшается, так как при этом эритроциты больных детей приобретают возможность редуцировать метгемоглобин.

Заболевание носит семейно-наследственный характер. Имеются две формы данного страдания. При первой (наследуемой рецессивно) у больных нормальный гемоглобин, но уменьшенное количество диафоразы, осуществляющей редукцию метгемоглобина в гемоглобин. При второй (наследуемой доминантно) у больных патологический гемоглобин M. Прогноз для жизни благоприятный.

ФРАНЧЕСКЕТТИ синдром (1944 г., Franceschetti, Швейцария) — врожденный челюстно-лицевой дизостоз.

Симптомы: косые (монголоидные) глазные щели, колобомы на веках, отсутствие мейбомиевых желез, гипоплазия нижней челюсти, высокое нёбо, гипоплазия зубов, недоразвитые скуловые кости, асимметрия лица, маленькие ушные раковины, полоска волос на щеке перед ухом. Могут быть одновременно и другие аномалии: пороки развития сердца, бронхолегочной системы, крипторхизм, врожденная гидроцефалия, олигофрения.

ФРИДМАННА синдром (1911 г., Friedmann, Германия) — пикнолепсия.

Начинается заболевание в дошкольном или младшем школьном возрасте. Характеризуется приступами двигательных расстройств с потерей мышечного тонуса, неподвижностью глаз, подергиванием рук, иногда с запрокидыванием головы. Приступ длится несколько секунд в положении сидя или стоя. После него продолжаются прерванная фраза или действие, сохраняется некоторое время возникшая бледность. Подобный припадок может быть вызван провокационной пробой в виде гипервентиляции. Имеются данные о возможной близости пикнолепсии с эпилепсией.

ХАЛЛЕРМАНА синдром (1948 г., Hallermann, ФРГ) — глазо-челюстно-лицевая дисморфия.

Постоянные признаки: дисцефалия, микрогения, микрофтальмия, двусторонняя врожденная катаракта, зубные аномалии. Факультативные симптомы: гипотрихоз, атрофия кожи, пропорциональная низкорослость, глаукома, голубые склеры, атрофия радужки, помутнение стекловидного тела, бледные диски зрительных нервов, хориоретинальные изменения и другие. Синдром наследуется по аутосомно-доминантному типу.

ХАЛЬБРЕХТА синдром (1944 г., Halbrecht, США) — гемолитическая болезнь новорожденных, возникающая в результате несовместимости по системе АВО крови матери и плода.

Клиника данного варианта гемолитической болезни новорожденных напоминает физиологическую желтуху. Иктеричность появляется в первые сутки после рождения или в начале вторых, что связано с повышением в крови непрямого билирубина. В дальнейшем желтуха уменьшается и к концу второй недели новорожденного исчезает. При этом не отмечается значительной анемии, нет эритробластоза, печень и селезенка не увеличиваются. Характерны ретикулоцитоз, часто имеется сфероцитоз, понижение осмотической резистентности эритроцитов (в течение первых 2—4 недель жизни ребенка). Склонности к ядерной желтухе, водянке нет. Отсутствует нарастание частоты случаев данной патологии в семье с каждыми последующими родами. Группа крови матери преимущественно $O_{(I)}$, в материнской сыворотке крови имеются гемолизины против групповых свойств ребенка. СОЭ в поливинилпирролидоновой среде значительно увеличивается. В анамнезе нет указаний на мертворождения в прошлом, на рождение детей с отеками или тяжелой желтухой. Прогноз обычно благоприятный, хотя полностью не исключается возможность очень тяжелого течения данного заболевания с плохим исходом.

ХАММЕНА — РИЧА синдром (1933 г., Hamman, Rich, США) — диффузный интерстициальный легочный фиброз.

Данное страдание характеризуется первичным развитием легочного диффузного склероза, острым или постепенным началом, относительно быстрым злокачественным течением. Синдром поражает детей любого возраста независимо от пола. Характерна триада: одышка, цианоз и кашель. Кашель обычно сухой, сопровождается

болью в груди и выделением скудной стекловидной мокроты, носит приступообразный характер. Цианоз постоянный или возникает во время физических напряжений. Одышка сочетается часто с участием в акте дыхания вспомогательных мышц. Грудная клетка имеет нередко бочкообразную форму, асимметрична. Пальцы рук и ног имеют признаки «часовых стекол» или «барабанных палочек». При перкуссии легких обнаруживают коробочный звук или его укорочение. Аускультативно выявляют жесткое дыхание, скудные сухие хрипы. Температура тела в начале заболевания может быть высокой, в дальнейшем она субфебрильная или нормальная.

Картина крови чаще находится в пределах нормы, однако иногда отмечаются лейкоцитоз, эозинофилия, полицитемия. СОЭ увеличена или не изменена. Протеинограмма крови нередко изменена за счет повышения уровня гамма-глобулинов. Большинство показателей функции внешнего дыхания, определяемые методом спирографии, понижены. Рентгенологическая картина неспецифична: имеются признаки мелкосетчатого фиброза (особенно в нижних и средних отделах легких), участки ателектаза, корни легких расширены и уплотнены незначительно. Отмечаются часто мелкоузелковые тени, сходные с картиной милиарного туберкулеза. Тень средостения может быть расширена, границы сердца увеличены за счет гипертрофии правого желудочка. Бронхограмма: ригидные бронхи, замещение (частичное) дистальных бронхов эмфизематозными буллами. Дыхательная и сердечная недостаточность неуклонно прогрессирует, достигая терминальной стадии. Течение синдрома может быть молниеносным, острым и хроническим. Прогноз безнадежный.

ХАНГАРТА синдром (1949 г., Hanhart, Швейцария) — наследственный комбинированный порок развития в виде изолированного расщепления нёба и отсутствия одной или обеих почек. Иногда имеется готическая форма нёба, микроцефалия, атрезия ануса, аплазия яичников, гипоплазия матки, дисплазия зубов (чаще резцов).

ХАРБИТЦА — МЮЛЛЕРА синдром (1938 г., Harbitz, Müller, Норвегия) — семейная идиопатическая гиперхолестеринемия. Один из вариантов липидозов.

Характеризуется появлением ксантом в области суставов (коленных, локтевых, межфаланговых), на веках, реже — на других участках кожи. Ксантомы имеют вид плоских узелков или бугров. Могут быть ксантоматозные поражения сосудов мозга, сердца и других органов с соответствующей симптоматикой.

Лабораторные данные: увеличенное содержание в крови холестерина и фосфолипидов (содержание нейтрального жира не изменено), увеличение уровня каротина и витамина А. Возможны клинические варианты: в одних случаях отмечается возникновение только ксантом на типичных местах, в других — одновременно имеются генерализованные поражения сосудистой системы с разнообразной симптоматикой. Прогноз зависит от тяжести состояния и может быть неблагоприятным.

ХАСИМОТО синдром (1912 г., Hashimoto, Япония) — аутоиммунное заболевание, поражающее щитовидную железу, с развитием симптомокомплекса гипотиреоза. Воздействие инфекции (чаще вирусной) на щитовидную железу обусловливает попадание тиреоидных антигенов (тиреоглобулинов) в общую циркуляцию. При этом происходит образование специфических антител к тиреоглобулину, развитие лимфофолликулов в щитовидной железе, возникновение в ней деструкции и фиброза. Гистологически обнаруживают лимфоидную и плазматическую инфильтрацию ткани щитовидной железы, которая приобретает местами или в целом каменистую плотность. Циркуляция аутоантител к тиреоглобулину доказывается положительными реакциями преципитации, связывания комплемента и гемагглютинации. Клинически обнаруживаются признаки задержки роста, полового развития, вялости, сонливости. Голос грубый. Отмечаются: сухость кожи, выпадение волос, гиперкератоз, грубые черты лица, нарушение походки, холодные конечности. Основной обмен понижен, СОЭ ускорена, уровень холестерина в крови повышен, активность связывания радиоактивного йода щитовидной железой ослаблена. Прогноз чаще неблагоприятный.

ХЕЙДЕНА синдром (1947 г., Haden, США) — наследственная макроцитарная гемолитическая анемия.

Характеризуется признаками нормохромной анемии и желтухи, спленомегалией. Осмотическая резистентность эритроцитов нормальная. В картине крови отмечается резко выраженный макроцитоз, базофильная исчерченность эритроцитов, отсутствие сфероцитоза и ретикулоцитоза. Имеется гемоглобинемия. Основу заболевания составляет врожденный дефект эритроцитов.

ХЕНДА — ШЮЛЛЕРА — КРИСЧЕНА синдром (1893 г., Hand, США; 1915 г., Schüller, Австрия; 1919 г., Christian, США) — ксантоматоз или хронический гистиоцитоз X.

Имеются две точки зрения на механизм развития данного страдания. Одни авторы считают, что первичным является нарушение липоидного обмена (с доминантным наследованием), вторичным — образование грануляционной ткани. Другие (более многочисленные) утверждают, что первично поражается соединительная ткань кровеносных сосудов, развивается генерализованный гранулематоз, а уже потом происходит инфильтрация липидами. Различают 4 стадии развития гранулем:

I — гиперпластически-пролиферативная (происходит набухание и полиферация клеток, капилляров, лейкоцитов, ретикулярных клеток),

II — грануломатозная (появляются новые капилляры, продолжают накапливаться ретикулярные и эозинофильные клетки),

III — ксантоматозная (в центре периваскулярно концентрируются маленькие мононуклеарные клетки, а по периферии — пенистые клетки),

IV — фиброзная стадия (пенистые клетки замещаются фибробластами).

Клиника: начало — нехарактерное (недомогание, слабость, анорексия, повышение температуры тела). В дальнейшем развивается характерная триада: дефекты черепа, экзофтальм, несахарный диабет. Деструктивные очаги в костях черепа могут быть единичными или множественными, мелкими или крупными, правильной округлой (овальной) или неправильной формы. Иногда они напоминают «географическую карту» или «фланель, изъеденную молью». Аналогичные дефекты могут быть в костях таза, конечностей, грудной клетки, лица. Развитие грануляционной ткани в костях ведет нередко к экзофтальму, выпадению зубов, переломам длинных трубчатых костей. У значительного числа больных отмечается несахарный диабет, что связано со сдавлением гипофиза разрастающейся грануляционной тканью. Нередко поражается кожа. На ней появляются множественные себорейного вида (плотные и плоские) элементы желтого, красноватого или коричневого цвета. Они обычно расположены группами, иногда сплошь покрывают значительные части кожного покрова. Возможно развитие опухолевидных ксантом. Бывают и множественные петехии. Кожные изменения носят очень стойкий характер и плохо поддаются лечению. Возможно аналогичное поражение слизистых оболочек.

Разрастание грануляционной ткани в легких вызывает нарушения, которые клинически напоминают бронхит или пневмонию, с рентгенологическими изменениями в виде прикорневых и легочных инфильтратов. Спленомегалия и гепатомегалия чаще имеются у детей раннего возраста, в более старшем возрасте этого может и не быть. Увеличение лимфоузлов — частый, но не постоянный признак. Лабораторные данные: холестеринемия (не всегда), содержание липидов и фосфолипидов колеблется (понижено или увеличено). Возможна диспротеинемия. В пунктатах из пораженных органов находят плазматические клетки, эозинофилы, гигантские клетки, гистиоциты. В гистиоцитах откладываются липиды, при этом образуются «пенистые» клетки. В структурах пораженных тканей находят повышенное содержание эфирного и свободного холестерина, общих липидов и жирных кислот.

Прогноз чаще плохой, однако описаны и случаи выздоровления.

ХЕНЧА — РОЗЕНБЕРГА синдром (1944 г., Hench, Rosenberg, США) — особая форма хронического рецидивирующего интермиттирующего ревматоидного артрита.

Начинается в подростковом возрасте. Характеризуется повторяющимися приступами острых суставных явлений. Возникают при этом боли в крупных и мелких суставах конечностей, припухание и покраснение их. Приступы длятся несколько часов, не сопровождаясь лихорадкой и какими-либо нарушениями общего состояния. В области суставов, независимо от динамики указанных выше изменений, появляются стойкие уртикарные высыпания и покраснение кожи. В некоторых случаях в области суставов могут возникать ревматические узелки, которые сохраняются несколько дней, а затем исчезают. Картина крови в периоды приступов мало изменяет-

ся: иногда отмечается лейкопения, умеренный лимфоцитоз. СОЭ нормальная или незначительно увеличена. Биохимические показатели крови не изменены. Этиология и патогенез данного синдрома пока не изучены. Прогноз благоприятный.

ХЕРРИКА синдром (1910 г., Herrick, США) — серповидноклеточная анемия.

Основу страдания составляет наследственно-семейная аномалия структуры гемоглобина и формы эритроцитов.

Клиника: бледность кожи с желтушным оттенком, увеличение лимфоузлов, гепатоспленомегалия, приступы болей в животе, отставание в росте и физическом развитии, трофические расстройства, деформация суставов, ретинопатии. Картина крови: нормохромная анемия, серповидные эритроциты (выявляются при витальном исследовании в условиях недостаточности кислорода), палочковидные эритроциты, полихромазия, базофильная зернистость эритроцитов. Характерным гематологическим признаком является значительный макроцитоз, из-за чего кривая Прайс-Джонса приобретает уплощенный и расширенный характер. Осмотическая резистентность эритроцитов не изменена или повышена.

ХОДЖКИНА синдром (1932 г., Hodgkin, Англия) — лимфогранулематоз или злокачественная лимфогранулема; хроническое заболевание лимфатических узлов и ретикулоэндотелиальной системы.

Начинается постепенно: вначале возникает местное (чаще на шее с одной стороны) припухание лимфоузлов. Реже первичное поражение лимфоузлов происходит в средостении или брюшной полости. В дальнейшем в процесс вовлекаются новые группы лимфоузлов, происходит генерализация процесса с развитием спленомегалии и гепатомегалии, асцита, кахексии. Характерны утомление, усиленная пигментация кожи, кожный зуд. Температура может носить интермиттирующий характер. Картина крови: лейкоцитоз или лейкопения, лимфопения, эозинофилия, часто моноцитоз. СОЭ увеличена. В пунктате пораженного лимфоузла находят гигантские клетки Штернберга, выраженную эозинофилию, специфическую грануляционную ткань, признаки узелкового склерозирования.

Этиология болезни не установлена. Лимфогранулематозом чаще поражаются дети в 6—7 и 10—11 лет. В возрасте до 3 лет это заболевание встречается крайне редко. Прогноз неблагоприятный.

ХОЛТА — ОРАМА синдром (1960 г., Holt, Oram, Англия) — наследственный комбинированный порок развития в виде дефекта межпредсердной перегородки и дисплазии кисти. Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

При осмотре больного находят различные варианты дисплазии пальцев кисти (трехфаланговый большой палец, аплазия его или другие уродства). Обследованием сердечно-сосудистой системы выявляют клинические и инструментальные признаки дефекта межпредсердной перегородки. Отмечаются нередко нехарактерные варианты аритмий, признаки блокады правой ножки, синусовая бра-

дикардия. Данный синдром имеет вариабельность аномалий рук, сердца и сосудов.

ХОЛЬТЕРМЮЛЛЕРА — ВИДЕМАННА синдром (1960 г., Holtermüller, Wiedemann, ФРГ) — череп в форме клеверного листа: резкое выпячивание и удлинение темени и одновременное расширение в обе стороны височных отделов черепа. Другие признаки: гипоплазия лицевой части черепа, глубокое расположение ушей, расщепление дуг позвонков, гипоплазия конечностей. Рентгенологически находят картину «пчелиных сот» (в структуре стенки черепа). Динамика неблагоприятна, ибо неуклонно нарастают симптомы внутричерепной гипертензии. Прогноз неблагоприятный.

ХОФТА синдром (1962 г., Hooft, Бельгия) — семейная гиполипидемия. Наследственное обменное расстройство, передаваемое по аутосомно-рецессивному типу, в основе которого лежит нарушение расщепления триптофана со вторичной недостаточностью кинуренина и его производных.

Клиника: задержка роста (резко выраженная), физического и психического развития. Ихтиозные изменения кожи, полиморфные эритематозные и другие высыпания на ней, а также тотальная лейконихия. Со стороны глазного дна изменения выражаются в виде тапеторетинальной дегенерации типа Лебера. Лабораторные данные: уменьшение всех липидных фракций крови, гипофосфатемия, гликолабильность, повышение коэффициента тубулярной канальцевой реабсорбции фосфатов, аминоацидурия (особенно индолурия). Прогноз неблагоприятный.

ХУВЕ синдром (1916 г., van der Hoeve, Голландия) — наследственная ломкость костей в сочетании с синими склерами и тугоухостью.

Клиника: признаки первичной повышенной ломкости костей, которые обнаруживаются уже в грудном возрасте или позже, когда ребенок начинает самостоятельно ходить и бегать («стеклянный человек»). Возникающие переломы плохо заживают, и поэтому развиваются вторичные деформации костей. Другие признаки: нарушение слуха с прогрессированием тугоухости, синие склеры и барабанные перепонки.

Факультативные симптомы: цветовая слепота, дисплазия нижней челюсти, губ, зубов, прогрессирующая мышечная атрофия, эпилепсия, гемофилия. В подростковом и юношеском возрасте ломкость костей иногда уменьшается, и прогноз может быть благоприятным.

ЦАППЕРТА синдром (1909 г., Zappert, Австрия) — гипертонико-дискинетический симптомокомплекс у детей инфекционно-токсической этиологии.

Основу заболевания составляет ограниченный (стволовой) энцефалит с благоприятным исходом. Характеризуется внезапным появлением мелкого тремора конечностей и головы, нередко с одновременным развитием гипертонуса мышц в пораженных конечностях (с одной или с обеих сторон), повышением сухожильных рефлексов. Во время сна эти неврологические знаки исчезают, а при

психическом и эмоциональном возбуждении усиливаются. Данный синдром обычно развивается после перенесенных общих вирусных или бактериальных инфекций, сохраняется несколько недель или месяцев, а затем постепенно ликвидируется. Прогноз обычно благоприятный.

ЦЕЛЕНА — ГЕЛЛЕРСТЕДТА синдром (1939 г., Ceelen, Германия; Gellerstedt, Швеция) — идиопатический легочный гемосидероз с легочными кровотечениями и анемией.

Первые признаки заболевания обнаруживаются в раннем детском возрасте: мучительный кашель, рвота, одышка, цианоз, увеличение печени и селезенки. В рвотных массах и мокроте находят примесь крови (следы или большие количества). Заболевание имеет рецидивирующее и прогрессирующее течение. В периоды обострения температура тела повышается, возникает желтушное окрашивание кожи, боль в животе, анемия, нередко — гематурия, альбуминурия, цилиндрурия, нарастают симптомы дыхательной недостаточности, ребенок становится вялым, апатичным, раздражительным. Рентгенологически выявляется картина «пчелиных сот»: преимущественно в средних и нижних отделах легких видны сетевидные и пятнистые тени, местами интенсивные. В сыворотке крови содержание железа значительно повышено. Имеются данные о возможности наследственно-семейной природы этого страдания, о врожденной недостаточности развития эластических волокон легких у таких больных. Прогноз обычно неблагоприятный, однако описаны и случаи выздоровления.

ЦИЕНА — ОППЕНГЕЙМА синдром (1911 г., Ziehen, Oppenheim, Германия) — прогрессирующий торзионный спазм у детей.

Характеризуется насильственными движениями при чередовании мышечной гипертонии с гипотонией. От этого произвольные движения туловища, шеи и конечностей приобретают прерывисто-дергающийся характер. Спастическое состояние отдельных групп мышц обусловливает косоглазие, нарушение походки (она становится «танцующей»), искривления позвоночника с признаками выраженного лордоза или сколиоза. По своей природе заболевание относится к категории наследственно-дегенеративных поражений полосатого тела (гистологически в этой области находят признаки разрушения клеток и сморщивания нервной ткани).

ЧЕДИАКА — ШТЕЙНБРИНКА — ХИГАСИ синдром (1940 г., Chediak, Куба; 1948 г., Steinbrinck, ФРГ; 1954 г., Higashi, Япония) — наследственное семейное заболевание с аномалиями лейкоцитов и пигментными поражениями кожи.

Характерны признаки альбинизма волос, радужки, глазного дна, гиперпигментация открытых участков кожи, гипергидроз, гепатоспленомегалия, большой живот, светобоязнь, предрасположенность к гнойной инфекции, сепсису.

В картине крови — зернистая аномалия нейтрофилов и лимфоцитов, анемия, лейкопения, нейтропения, тромбоцитопения. Плазма миелоидных элементов костного мозга также имеет патологи-

ческие включения. Заболевание встречается только у детей и имеет неблагоприятный прогноз.

ШАМБЕРГА синдром (1901 г., Schamberg, США) — прогрессирующая пигментная пурпура.

Характеризуется точечными высыпаниями красного или коричневого цвета на голенях. Размеры их иногда достигают в диаметре 3—4 мм. Сыпь сопровождается часто зудом, может с голеней распространяться на бёдра, туловище (нижние отделы), подколенные ямки, подошвы. Поражаются чаще мальчики. Природа сыпи: телеангиэктазии и здесь же точечные петехии, отложение гемосидерина, лимфогистиоцитарная инфильтрация.

ШАССЕНЬЯКА синдром (1856 г., Chassaignac, Франция) — подвывих головки лучевой кости, возникающий после резкого потягивания ребенка раннего возраста за руку. При этом развивается псевдопаралич руки: она пассивно свисает в положении пронации, а движения ее становятся резко болезненными.

ШЕГРЕНА — ЛАРССОНА синдром (1957 г., Sjögren, Larsson, Швеция) — наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, проявляющееся врожденным ихтиозом, спастической диплегией и олигофренией.

Клиника: универсальный врожденный ихтиоз и одновременно изменения глазного дна с признаками дегенерации сетчатки. Вся область желтого пятна окружена светлым ореолом, в макулярной области отмечаются изменения в виде мелких светящихся точек, сосуды извиты. На уровне заднего полюса глаза зоны гиперпигментации перемежаются с зонами депигментации (пигментная ретинопатия). Олигофрения (всех степеней) сочетается со спастической диплегией. Возможно нарастание спастических знаков, хотя чаще поражаются только верхние конечности. Прогноз неблагоприятный.

ШЕЙЕ синдром (1962 г., Scheie, США) — вариант мукополисахаридоза, при котором сохраняется интеллект и нет отставания в росте.

При данном страдании отмечаются контрактуры мелких суставов кистей и стоп, короткая шея, приподнятость плеч, крыловидные лопатки, хорошее развитие мускулатуры, нормальный рост, обычное психическое развитие. Из выделяемых с мочой мукополисахаридов большая часть представлена хондроитинсульфатом В и в меньшей мере — гепарансульфатом. В крови умеренно повышено содержание многих аминокислот (лейцина, серина, аланина, гистидина, глютамина, лизина, цистина, глицина, глютаминовой кислоты). Рентгенографически отмечают слабовыраженный остеопороз в дистальных отделах трубчатых костей, а также в костных структурах стоп и кистей.

Факультативные признаки: помутнение роговицы, грыжа белой линии живота и пупочная, спленомегалия, гепатомегалия.

ШЕЙЕРМАННА синдром (1921 г., Scheuermann, Дания) — дорзальный кифоз подростков и юношей.

Клиника: заболевание проявляется чаще в подростковом возрасте (в 11—13 лет). Дети жалуются на боли и быструю утомляемость при длительном сидении. Имеется ограничение подвижности в грудном отделе позвоночника. Спина круглая и такую форму сохраняет постоянно. Рентгенологически обнаруживают клиновидную деформацию тел позвонков в грудном отделе, признаки усиления дорзального кифоза, а также склерозирования межпозвоночных связок. Характерны клинически обнаруживаемые симптомы прогрессирующей миопатии. Заболевание является, вероятно, врожденным, вызывает нарушение роста подростков и юношей, ограничивает их физические возможности.

ШЕЙНЛЕЙНА — ГЕНОХА синдром (1832 г., Schoenlein, 1868 г., Henoch, Германия) — геморрагический васкулит (анафилактоидная капилляротоксическая пурпура).

Этиология заболевания полиэтиологична: инфекционные или токсические влияния вызывают аллергическое поражение сосудов. Имеет значение также аутоинтоксикация и аутоаллергия. По своей природе данное заболевание приближается к коллагенозам (ближе к ревматизму). Чаще всего оно начинается в возрасте 5—15 лет, обычно остро, длится от двух недель до нескольких лет. Типичны кожные изменения: они вначале имеют транссудативно-экссудативный, а затем геморрагический характер (уртикарный, папулезный, везикулярный). После себя элементы оставляют коричневую пигментацию. Геморрагическая сыпь обычно мелкая, полиморфная, симметричная, располагается преимущественно на разгибательных и наружных поверхностях нижних конечностей, на ягодицах. Редко сыпь локализируется на лице и еще реже — на туловище. Часто бывает кожный зуд. Новые высыпания могут появляться через каждые несколько дней, иногда — каждый день. У части больных возникают отеки типа Квинке (в области лица, век, половых органов). Отечными могут быть кисти и стопы.

Примерно у трети больных детей развивается диффузный геморрагический нефрит с присоединением у некоторых нефротических явлений. Характерны также сильные боли в животе, носящие приступообразный характер. Другой признак абдоминальной пурпуры — рвота (с примесью крови), черный стул. Часто у больных отмечаются признаки полиартрита: припухлость и боль в крупных суставах, ограничение подвижности. Эти симптомы носят летучий характер, держатся несколько дней.

Температура тела — субфебрильная, реже нормальная (изредка — на уровне 38—39°). К клиническим вариантам данного заболевания относится молниеносная пурпура, когда геморрагические явления развиваются бурно, носят крайне тяжелый характер и делают прогноз очень серьезным. Картина крови: лейкоцитоз, нейтрофилия, может быть постгеморрагическая анемия, эозинофилия. СОЭ значительно повышена. Биохимия крови: увеличение количества глобулинов, снижение альбумино-глобулинового показателя. У большей части больных реакция Грегерсена в кале положительная. Из-

менений времени свертываемости крови, длительности кровотечения и количества тромбоцитов нет.

Прогноз благоприятный, если нет осложнений (хронического нефрита, перитонита), и очень серьезный при молниеносной пурпуре.

ШЕРЕШЕВСКОГО — ТЕРНЕРА синдром (1925 г., Н. А. Шерешевский, СССР; 1938 г., Turner, США) — наследственная дисгенезия половых желез с хромосомными аберрациями.

Хотя клинические проявления синдрома у мальчиков и девочек сходны, у первых изменен набор половых хромосом (45, XO), у вторых кариотип в численном отношении остается нормальным (46, XY), однако имеются морфологические изменения в X-хромосоме. У мальчиков данный синдром встречается очень редко.

Характерны четыре основных признака: низкий рост, общий инфантилизм, недоразвитие половых органов и сопутствующие врожденные аномалии. Отмечается большое разнообразие клинической картины данного синдрома, что объясняется разнообразием хромосомных нарушений, вариациями эндокринных расстройств и реактивности детского организма.

Внешний вид больных характеризуется малым ростом, короткой шеей с выраженными крыловидными складками на ней («голова сфинкса»), низким расположением ушей. Обращает на себя внимание диссоциация полового инфантилизма в подростковом и юношеском возрасте: нормальный характер половых признаков, развивающихся под влиянием андрогенов коры надпочечников (оволосение в подмышечных впадинах и на лобке, состояние больших половых губ), и недоразвитие половых признаков, формирование которых зависит от эстрогенов (аплазия или гипоплазия грудных желез, влагалища, малых половых губ, матки). Имеется и первичная аменорея. Соски грудных желез часто втянуты, расстояние между ними увеличено.

Факультативные признаки: гипертелоризм, гетерохромия радужек, высокое (готическое) нёбо, недоразвитая нижняя челюсть, аномалия кистей, телеангиэктазии, врожденные пороки сердца, сосудов, почек, мочевыводящих путей, прогерия, ретинопатия и др. Лабораторным исследованием находят резкое снижение экскреции эстрогенов (особенно активных фракций), увеличение количества гонадотропина. Продукция 17-КС понижена. Содержание фосфора в сыворотке крови чаще повышено. Половой хроматин отрицательный, или могут быть аномалии полового хроматина.

Прогноз неблагоприятный.

ШЕФЕРА синдром (1925 г., Schäfer, Германия) — наследственный дискератоз, сочетающийся с малым ростом и олигофренией.

Клиника: гиперкератоз ладонной и подошвенной поверхностей, диффузный фолликулярный гиперкератоз других участков кожи ребенка, лейкокератоз слизистой рта. Участки рубцовой плешивости на голове, утолщение и деформация ногтей. Характерны также признаки физического и полового инфантилизма, недоразвитие

лицевой части черепа, разные степени олигофрении. Прогноз неблагоприятный.

ШПРЕНГЕЛЯ синдром (1891 г., Sprengel, Германия) — врожденное высокое стояние лопатки.

Семейно-наследственная аномалия прикрепления основания лопатки. Последняя при этом располагается высоко, имеет костную или соединительнотканную фиксацию к позвоночнику. Дефект чаще является односторонним, сочетаясь с ограничением движений плечевого сустава с этой же стороны и частично позвоночника. Факультативные признаки: кифосколиоз грудного отдела, деформации позвонков (клиновидные или другие), синостозы ребер.

ШРИДДЕ синдром (1910 г., Schridde, Германия) — отечная форма гемолитической болезни новорожденных.

Возникает синдром на почве несовместимости крови беременной женщины и плода по резус-фактору или его типам, а также по групповым факторам системы АВО. Заболевание иногда развивается задолго до родов, поэтому могут быть мертворожденные с признаками общих отеков или рождение живого ребенка с ними. Иногда гибель новорожденного наступает уже в первые минуты после рождения. Энергичными лечебными мероприятиями удавалось спасти некоторых больных. Чаще отечная форма гемолитической болезни отмечается после многократных беременностей.

Кроме отеков, асцита у новорожденного обнаруживают бледность с иктеричным оттенком, гепатомегалию, спленомегалию, тяжелую анемию, наличие в крови эритробластов, нормобластов, признаки недостаточности кровообращения (из-за чего дети обычно и погибают).

Патогенез не совсем ясен. Прогноз чаще безнадежный.

ШТИЛЛЕРА синдром (1907 г., Stiller, Австрия) — врожденная универсальная астения.

Характерен внешний вид: высокий рост, длинная шея, узкая грудная клетка. Отмечается слабое развитие мускулатуры, понижение силы и тонуса мышц, бледность кожных покровов, спланхноптоз, «капельное» сердце, плоскостопие, сколиоз, склонность к вазомоторным расстройствам. Нередко отмечаются признаки астенизации центральной нервной системы, пониженная умственная и физическая работоспособность, повышенная утомляемость и другие симптомы. Прогноз благоприятный.

ШТРЮБИНГА — МАРКИАФАВЫ синдром (1882 г., Strübing, Германия; 1911 г., Marchiafava, Италия) — пароксизмальная ночная гемоглобинурия.

Болезнь проявляется приступами гемоглобинурии во время ночного или дневного сна, что обнаруживается по изменению окраски мочи: она приобретает темно-красный цвет. Во время гемолитических кризов повышается температура. Больные жалуются на недомогание, боль в животе и пояснице. Кожные покровы у них слегка желтушны, печень и селезенка умеренно увеличены. Внутрисосудистый гемолиз обусловливает гемоглобинемию, гемоглоби-

нурию, гемосидеринурию. Реакция Кумбса отрицательная. В периоды обострения развивается значительная анемия: число эритроцитов понижается до 1—2 млн. в 1 мм^3 крови, уровень гемоглобина падает до 3—5 г%. Осмотическая резистентность эритроцитов не изменена. Уровень сывороточного железа понижен, содержание билирубина повышено.

Картина крови — лейкопения, тромбоцитопения, лимфоцитоз. Железосвязывающая способность плазмы понижена. Предполагают, что усиленный гемолиз во время сна определяется ацидозом, возникающим вследствие более высокого содержания в крови углекислоты в часы сна. Тест Хема положителен: в подкисленной нормальной сыворотке при 37° отмечается усиленный гемолиз эритроцитов.

ЭБШТЕЙНА синдром (1866 г., Ebstein, Германия) — врожденный порок сердца, очень редкий.

Основу заболевания составляет неправильное формирование трехстворчатого клапана. Уровень прикрепления последнего смещается книзу от фиброзного кольца, и клапан фиксируется на мышечной стенке правого желудочка. Таким образом, полость правого желудочка уменьшается, а емкость предсердия с этой стороны увеличивается. Нарушается при этом и развитие створок самого трехстворчатого клапана. Расстройства гемодинамики связаны со снижением ударного объема правого желудочка и ухудшением условий опорожнения правого предсердия.

Симптоматология: расширение границ сердца за счет правых отделов, расщепление второго тона над трехстворчатым клапаном, слабый систолический шум, пульсация вен, цианоз (не всегда), тахикардия, диспноэ. ЭКГ: высокий остроконечный зубец P в I и II отведениях; в правых грудных и стандартных отведениях — сниженный вольтаж зубца QRS; экстрасистолия, пароксизмальная тахикардия. ФКГ: систолический шум; веретенообразный шум расщепленного второго тона (высокочастотный).

Больные умирают при нарастающих явлениях недостаточности кровообращения в дошкольном или школьном возрасте.

ЭДВАРДСА синдром (1960 г., Edwards с соавт., США) — комплекс врожденных пороков развития, обусловленных трисомией 18-й хромосомы.

Дети рождаются чаще от матерей в возрасте старше 30 лет, при переношенной беременности, протекающей с многоводием. Характерные признаки: выраженная врожденная гипотрофия, микроцефалия, микрофтальмия, микрогнатия, контрактуры пальцев, синдактилии, эпикант, гипертелоризм, дисплазия ушной раковины, «готическое» нёбо, крыловидная кожа шеи. Могут быть деформации грудной клетки, позвоночника, костей таза. Имеют место пороки развития внутренних органов — сердца, легких, бронхов, почек, мочевыводящих путей. При данной патологии хромосома 17 или 18 не удвоена, а утроена. Прогноз неблагоприятный.

ЭЙЗЕНМЕНГЕРА синдром (1897 г., Eisenmenger, Германия) — врожденный комбинированный порок сердца, включающий в себя высокий дефект межжелудочковой перегородки, декстропозицию аорты над дефектом, гипертрофию правого желудочка, расширение легочной артерии.

Установлено, что при данном пороке через межжелудочковый дефект кровь может поступать не только справа налево, но и наоборот, т. е. возникает двусторонний шунт с увеличением легочного кровотока и расширением (вторичным) легочной артерии. Формируется данный порок в ранней стадии эмбриогенеза. Среди других пороков частота данной аномалии — 3—5%.

Клиника: позднее появление цианоза (чаще в школьном возрасте), выраженная одышка, кровохарканье, «барабанные палочки», полиглобулия, грубый систолический шум с максимальной выраженностью во II—IV межреберьи слева у грудины, усиленный второй тон на легочной артерии, склонность к длительным респираторным заболеваниям. При рентгенологическом исследовании отмечается выбухание дуги легочной артерии, увеличение калибра корневых ветвей с их усиленной пульсацией («танец корней»), расширение границ сердца и закругление верхушки его. ЭКГ: правосторонняя гипертрофия миокарда и декстрокардиальное перенапряжение его. ФКГ: веретенообразный систолический шум, особенно выраженный в III—IV межреберье (парастернально).

Прогноз неблагоприятный.

ЭКМАНА — ЛОБШТЕЙНА синдром (1788 г., Ekman, 1833 г., Lobstein, Франция) — наследственная ломкость костей (osteogenesis imperfecta).

Характеризуется триадой: множественными переломами костей, голубоватой окраской склер, глухотой. Переломы появляются в период новорожденности или ребенок с ними рождается. Чаще поражаются верхние конечности, при этом они укорачиваются. Рост уменьшен. Факультативные признаки: вывихи и подвывихи, кифоз, «сабельные» голени, деформация таза, нарушение формирования зубов, деформация черепа, катаракта, кератоконус.

Прогноз серьезный, однако в юношеском возрасте у части больных процесс приостанавливается.

ЭЛЕРСА — ДАНЛОСА синдром (1899 г., Ehlers, Дания; 1908 г., Danlos, Франция) — наследственное заболевание (передаваемое аутосомно-доминантно), характеризующееся повышенной эластичностью (растяжимостью) кожи, легкой ранимостью ее, разболтанностью суставов.

Заболевание проявляется в раннем детском возрасте и характеризуется гиперэластичностью кожи: на различных частях тела (шее, туловище, конечностях) кожу, взятую в складку, можно значительно растянуть, после чего она быстро приходит в первоначальное состояние. При биопсии кожи в ней находят атрофию коллагеновых волокон, большое количество эластических волокон, многие из которых имеют извитую форму, истончение эпидермиса.

В области естественных сгибов кожа обычно истончена, в других местах она может иметь складчатый вид. Суставы внешне не изменены, но объем движений в них повышен. У части больных отмечается склонность к геморрагическим явлениям (кровотечения из носа, петехии на коже и слизистых, образование гематом после травм). Факультативные признаки: вывихи, подвывихи, сколиоз, бронхоэктазии, олигофрения, хондродистрофия, гипертелоризм, расщепление нёба и губы, катаракта, эпикантус, дистрофия зубов. Выявляется иногда и гипераминоацидурия за счет повышенного выделения гистидина, тирозина и метионина. Картина крови не изменена.

ЭЛЛИСА — ВАН КРЕВЕЛЬДА синдром (1940 г., Ellis, Англия; van Creveld, Голландия, совместно) — хондроэктодермальная дисплазия с рецессивно-мономерным наследованием.

Характеризуется значительным отставанием в росте и физическом развитии, укорочением конечностей, вальгусной деформацией коленных суставов, поясничным лордозом, аплазией зубов, гипоплазией ногтей, полидактилией и синдактилией. Факультативные признаки: ангиомы кожи, страбизм, экзостозы, врожденные пороки сердца, гипогенитализм, олигофрения. Рентгенологически обнаруживают укорочение трубчатых костей (особенно голеней и предплечий), деформацию костей как при хондродистрофии, задержку развития ядер окостенения. Прогноз серьезный.

ЭРБА синдром (1879 г., Erb, Германия) — прогрессирующая мышечная дистрофия.

Страдание относится к группе наследственных дистрофических миопатий (может иметь доминантное или рецессивное сцепление с полом). Впервые проявляется в детском или подростковом возрасте. Характеризуется функциональными и органическими изменениями скелетной мускулатуры, которые неуклонно прогрессируют. Поражение мышц является симметричным и выражается в их атрофии и псевдогипертрофии за счет развития (на месте атрофированных мышц) жировой и соединительной ткани. Псевдогипертрофия особенно отчетливо выражена в области икроножных мышц. Резко нарушаются при этом моторно-статические функции организма. В области мышечной атрофии рефлексы снижены или отсутствуют. Выражение лица характеризуется амимичностью, маскообразностью. Лабораторные показатели: креатинурия, повышенная активность сывороточной альдолазы. Мышечная дистрофия связана с генетически обусловленным нарушением обмена веществ.

Прогноз неблагоприятный.

ЭРБА — ШАРКО синдром (1875 г., Erb, Германия; 1876 г., Charcot, Франция) — спастический спинальный паралич наследственно-доминантного происхождения у детей и подростков.

Основу заболевания составляет дегенеративный процесс в области пирамидных путей. При этом развивается прогрессирующая мышечная слабость, спастические расстройства нижних и меньше верхних конечностей, повышение сухожильных рефлексов. Нару-

шается походка, затруднен бег (он осуществляется маленькими шагами). Диагностическое значение имеет отсутствие атрофии мышц, сохранение брюшных рефлексов и чувствительности. У некоторых больных развиваются эпилептиформные припадки, могут быть признаки олигофрении. В таких случаях прогноз ухудшается.

ЮРГЕНСА синдром (1933 г., Jürgens, Германия) — конституциональная (наследственно-доминантная) тромбопатия, протекающая с геморрагическими явлениями.

Характеризуется носовыми кровотечениями, геморрагиями в кожу и слизистые оболочки, отсутствием спленомегалии. Ломкость капилляров повышена (провокационные пробы резко положительны). Количество тромбоцитов, их морфология, время кровотечения, время свертываемости крови, агглютинация тромбоцитов нормальные. Время тромбообразования удлинено, тромбоэластограмма изменена (эластичность снижена). Основу страдания составляет неполноценность тромбоцитов и сосудистой стенки. Прогноз зависит от тяжести заболевания, может быть неблагоприятным.

ЯДАССОНА — ЛЕВАНДОВСКОГО синдром (1906 г., Jadassohn, Lewandowsky, Германия) — врожденная пахионихия и поликератоз.

Характеризуется появлением уже в раннем детском возрасте тотального онихогрипоза — утолщения, искривления и других деформаций всех ногтей ребенка на ногах и руках. В дальнейшем присоединяются элементы гиперкератоза на ладонях и подошвах, в области крупных суставов конечностей, половых органов, в подмышечной впадине. Факультативные признаки: лейкоплакии (на слизистой рта, языка, губ, гортани), катаракта, дисгидроз, дистрофия волос, дисплазия зубов, отставание в психическом развитии. Заболевание наследуется по доминантному типу.

ЯКШ — ГАЙЕМА синдром (1889 г., Jaksch, Германия; 1889 г., Hayem, Франция) — один из вариантов тяжелой алиментарной анемии.

Возникает у детей раннего возраста при вскармливании их козьим молоком, а также при грубых дефектах питания. Начинается заболевание во втором полугодии жизни, характеризуется признаками гипотрофии II—III степени, анорексией, резкой бледностью с желтушным оттенком, адинамией, мышечной гипотонией, вялостью, отставанием в нервно-психическом и моторно-статическом развитии, дискинетическими признаками. Живот большой, отмечается резкая гепатомегалия и спленомегалия. Картина крови: резкое снижение числа эритроцитов и содержания гемоглобина, пойкилоцитоз, анизоцитоз, мегалоцитоз, нейтрофиллез, наличие нередко миелобластов и миелоцитов, тромбоцитопения. СОЭ увеличена. Часто присоединяется кишечная или другая инфекция со склонностью к хроническому течению.

Прогноз чаще неблагоприятный.

ЯФФЕ — ЛИХТЕНШТЕЙНА синдром (1935 г., Jaffe, 1938 г., Lichtenstein, США) — полиостотическая фиброзная дисплазия.

Характеризуется длительным, рецидивирующим течением, начинаясь в возрасте 5—15 лет. Периодически возникают спонтанные переломы трубчатых костей (чаще бедра), боли в них. Рентгенологически находят сужение компактного вещества трубчатых костей, образование в них псевдокист. Кости искривлены, удлинены, расширены. Не поражаются эпифизы костей, кости стоп, кистей, позвоночника. Факультативные признаки: преждевременное половое созревание. Содержание в крови кальция, фосфора и фосфатазы нормальное (иногда активность последней понижена).

ПРЕДМЕТНЫЙ УКАЗАТЕЛЬ

(Систематизация клинических синдромов по характеру патологии)

Патология нервной системы

Эндокринные заболевания

Нарушения обмена веществ. Энзимопатии

Коллагенозы. Аллергозы.

Патология ретикулоэндотелиальной системы

Патология крови и кроветворных органов

Заболевания сердца и сосудов

Заболевания органов дыхания

Патология пищеварительного тракта

Заболевания печени и желчных путей

Заболевания почек и мочевыводящих путей

Патология кожи и слизистых оболочек

Миопатии

Остеопатии и хондропатии

Дисплазии черепа, лица, зубов

Патология органа зрения

Инфекционные заболевания. Сепсис

Новообразования

Владимир Андреевич Еренков

КЛИНИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ В ПЕДИАТРИИ

СПРАВОЧНОЕ ПОСОБИЕ

Утверждено к изданию Ученым медицинским советом Министерства здравоохранения МССР

ИБ № 412

Редактор *Г. И. Иванова*
Художник *С. Е. Одайник*
Художественный редактор *Г. Н. Остапенко*
Технический редактор *Е. И. Попушой*
Корректоры *Л. Г. Руссу, А. В. Сушкевич, Л. Н. Морозова*

Сдано в набор 24.IX 1976 г. Подписано к печати 6.XII 1976 г. АБ0676
Формат 60×90¹/₁₆. Бумага типогр. № 1. Усл.-печ. л. 7,5. Уч.-изд. л. 8.5
Тираж 6400. Цена 86 коп., в пер. № 5 — 96 коп. Заказ 528.
Издательство «Штиинца», 277028, Кишинев, ул. Академическая, 3.

Типография издательства «Штиинца», 277004, Кишинев, ул. Берзарина, 10.

86 коп.

ИЗДАТЕЛЬСТВО „ШТИИНЦА" КИШИНЕВ • 1977